

Opinnäytetyö (AMK)

Hoitotyön koulutusohjelma

Hoitotyö

2010

Sari Korsimo, Susanna Palomäki, Anne Vaiste

Kraniofakiaaliset epämuodostumat

– Ensitieto-opas vanhemmille



TURUN AMMATTIKORKEAKOULU
TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

Tekijät: Sari Korsimo, Susanna Palomäki, Anne Vaiste

KRANIOFAKIAALISET EPÄMUODOSTUMAT

- Ensitieto-opas vanhemmille

Kraniofakiaaliset epämuodostumat tarkoittavat erilaisia kallon saumojen luutumishäiriöitä, jotka ovat huuli- ja suulakihalkioiden jälkeen yleisimpiä pään ja kasvojen alueen synnynnäisiä epämuodostumia. Kraniosynostoosi tarkoittaa yhden tai useamman sauman ennenaikaista luutumista. Tästä seurauksena on poikkeava kallon muoto, jonka tyypilliset piirteet vaihtelevat sen mukaisesti, minkä sauman luutumisesta on kysymys. Luutumishäiriöiden hoito on kallon muotoa korjaava ja aivoille kasvutilaa tuova leikkaus. (Hukki ym. 2007, 967.) Suomessa tehdään vuosittain noin 40 - 50 kalloa laajentavaa leikkausta, joista suurin osa HUS:ssa ja OYS:ssa (Saarinen 2010).

Tämän opinnäytetyön tehtävä oli laatia ensitieto-opas vanhemmille, joille syntyy kraniofakiaalista epämuodostumaa sairastava lapsi. Työn tavoitteena on antaa vanhemmille ja muille asiasta kiinnostuneille ensikäden perustietoa sairaudesta. Projektin tuotos on opas, jota jaetaan neuvoloihin ja esimerkiksi synnytysairaaloihin, joissa se tavoittaa vanhemmat, joille tällainen lapsi on syntynyt. Oppaalla lisätään myös hoitohenkilökunnan tietämystä kraniofakiaalisista epämuodostumista, jotta he voivat antaa tietoa perheelle sekä tukea perheiden arjessa selviytymistä. Pyyntö tämän oppaan tekemiseen on tullut Invalidiliiton Harvinaiset - yksiköstä. Tällä hetkellä Invalidiliitolla, eikä millään muullakaan taholla, ole tarjota ajantasaista opasta vanhemmille. Opinnäytetyön lopputuloksena on valmis ensitietopaketti julkaistavaksi kraniofakiaalista epämuodostuvaa sairastavien lasten vanhemmille, joka on toimitettu Invalidiliiton Harvinaiset - yksikköön. Ensitieto-oppaan julkaisuvastuu on Invalidiliitolla. He vastaavat oppaan taitosta, painosta, ulkoasusta ja jakelusta.

Oppaasta löytyy perustiedot kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriöistä ja niiden ilmenemismuodoista. Opas sisältää tietoa yhteiskunnan tukimuodoista, arjessa selviytymisestä sekä sanaston ja diagnoosiluokituksen. Siinä käydään läpi kraniopotilaan tutkimista ja hoitoa pääpiireittäin sekä annetaan vinkkejä lisätiedon ja vertaistuen etsimiseksi. Jatkossa laajemmin aihetta käsittelevälle oppaalle olisi tarvetta. Tämä laajempi opas voisi perustua elämänkaarimalliin ja siinä voitaisiin perehtyä myös tarkemmin syndroomien nykyaikaiseen hoitoon.

ASIASANAT:

kraniofakiaali, synostoosi, oireyhtymä, Apert, Crouzon, Goldenhar, opas, ensitieto, ohjaus, kallonluiden kasvuhäiriö

BACHELOR'S THESIS | ABSTRACT

UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

Health science | Nursing

May 2010 | Total number of pages 31

Instructors: Sirpa Nikunen & Tiina Pelander

Authors: Sari Korsimo, Susanna Palomäki, Anne Vaiste

CRANIOFACIAL ANOMALITIES

- First line guide for parents

Craniofacial anomalies mean different kinds of disorders in ossification. They are most common after cleft lip and cleft palate. In craniosynostosis one or more sutures of the cranium are ossified prematurely. This premature ossification causes abnormal shape of the head. The shape of the head varies according to which suture is ossified. The purpose of surgical treatment is to repair the shape of the cranium and make room for the brain. (Hukki ym. 2007, 967.) Annually 40 - 50 cranium expanding surgeries are made in Finland mostly in Helsinki and Oulu university hospitals. (Saarinen 2010.)

The purpose of this bachelor's thesis was to make a first line guide for parents with children suffering from craniofacial anomalies. This guide is supposed to be distributed to post natal clinics and maternity wards where it will reach parents who have children with craniofacial anomalies. The aim is also to increase knowledge among nursing staff. With this guide they are able to give support and information to parents. Finnish Association of People with Physical Disabilities and their Rare Disease Unit requested for this guide. The final result of this project is a first line guide for parents with children suffering from craniofacial anomalies. The guide is given to the Finnish Association of People with Physical Disabilities and they are responsible for the layout and publishing.

This guide includes basic information concerning craniofacial anomalies, information about society support, vocabulary and diagnosis. It also consists of information about examinations and treatments of craniofacial anomalies. It gives tips on how to find additional information and peer support. There is also need for a wider guide which could be based on the lifespan model and include more specific information about how the syndromes are treated nowadays.

KEYWORDS:

Craniofacial, synostosis, syndrome, Apert, Crouzon, Goldenhar, guide, first line information, guidance, Craniofacial anomalies

SISÄLTÖ

1	JOHDANTO	5
2	KRANIOFAKIAALISET EPÄMUODOSTUMAT	7
3	KRANIOLAPSEN HOITOPOLKU	14
4	LAPSEN PITKÄAIKAISSAIRAUS JA VANHEMPIEN OHJAUS	17
5	PROJEKTIN TEHTÄVÄ JA TAVOITTEET	21
6	PROJEKTIN TOTEUTTAMINEN	22
7	PROJEKTIN LUOTETTAVUUS JA EETTISYYS	26
8	POHDINTA	28
	LÄHTEET	30

LIITTEET

LIITE 1. Toimeksiantajasopimus

LIITE 2. Kysely

LIITE 3. Projektilupahakemus

LIITE 4. Opas

KUVAT

KUVA 1. Kallon saumat, synostoosien avoimet saumat piirretty kuviin	8
---	----------

TAULUKOT

TAULUKKO 1. Käytetyt hakusanat ja tietokannat sekä tulokset	23
---	-----------

1 Johdanto

Erilaiset kallon saumojen luutumishäiriöt ovat huuli- ja suulakihalkioiden jälkeen yleisimpiä pään ja kasvojen alueen synnynnäisiä epämuodostumia. Kraniosynostoosi tarkoittaa yhden tai useamman sauman ennen aikaista luutumista. Tästä seurauksena on poikkeava kallon muoto, jonka tyypilliset piirteet vaihtelevat sen mukaisesti, minkä sauman luutumisesta on kysymys. Luutumishäiriöiden hoito on kallon muotoa korjaava ja aivoille kasvutilaa tuova leikkaus. (Hukki ym. 2007, 967.) Suomessa kraniofakiaalisten epämuodostumien hoitoon erikoistuneita yksiköitä löytyy Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiristä (jäljempänä HUS) ja Oulun yliopistollisesta sairaalasta (jäljempänä OYS). HUS:n huuli- ja suulakihalkiokeskuksessa (jäljempänä HUSUKE) tehdään yhteensä 40 – 50 kalloa laajentavaa kranioplastiaa vuosittain. (Saarinen 2010).

Epävarmuutta lapsen sairastuessa äkillisesti ja vakavasti lievittää tiedon saaminen ja sen etsiminen sekä lapsen tilanteen varmistaminen (Halme ym. 2007, 25-27). Opinnäytetyönä tehtiin ensitieto-opas kraniofakiaalista epämuodostumaa sairastavan lapsen vanhemmille. Pyyntö tämän oppaan tekemiseen on tullut Invalidiliiton Harvinaiset-yksiköstä. Silloin, kun tuki- ja liikuntaelinsairauksia tai -vammoja esiintyy enintään sadalla ihmisellä miljoonasta, luokitellaan ne harvinaisiksi. Sellaiset vammaryhmät, joihin kuuluu vähemmän kuin 500 henkilöä, luetaan Suomessa harvinaisiksi. (Invalidiliitto 2010.)

Tällä hetkellä Invalidiliitolla, eikä millään muullakaan taholla, ole tarjota ajantasaista opasta vanhemmille. Haasteelliseksi ja erittäin tarpeelliseksi tämän oppaan tekemisen muodostaa se, että suomenkielistä kirjallista lähdemateriaalia on tarjolla erittäin niukasti jos lainkaan. Suuri osa oppaan tiedoista pohjautuu alan asiantuntijoiden haastatteluihin.

Tämän opinnäytetyön tehtävä oli laatia ensitieto-opas vanhemmille, joille syntyy kraniofakiaalista epämuodostumaa sairastava lapsi. Työn tavoitteena on antaa

vanhemmille ja muille asiasta kiinnostuneille ensikäden perustietoa kraniofakiaalisista epämuodostumista.

2 Kraniofakiaaliset epämuodostumat

Kraniofakiaaliset epämuodostumat tarkoittavat kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriöitä (Hukki ym. 2007, 968). Terveellä vastasyntyneellä kallon luut niveltyvät toisiinsa sidekudoksisten saumojen välityksellä. Saumat pysyvät auki koko kasvukauden ajan, ainoastaan otsasauma sulkeutuu aikaisemmin. Sauman ennenaikainen luutuminen voi johtaa kallon poikkeavaan muotoon tai hidastuneeseen kasvuun. (Saarinen 2010.)

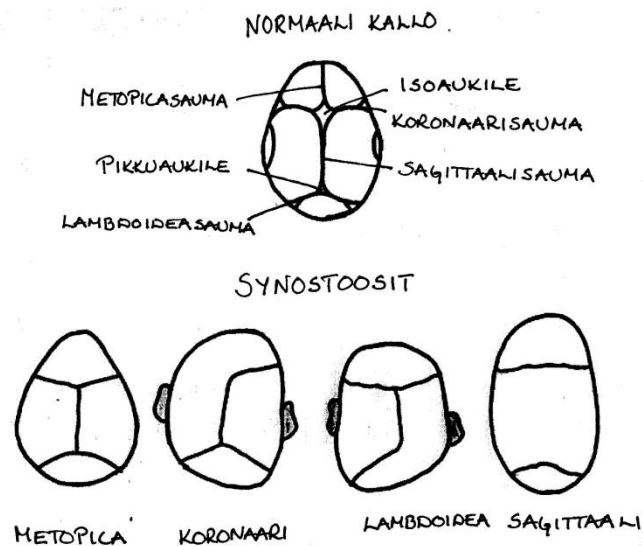
Epämuodostumista yleisimpiä ovat huuli- ja suulakihalkioiden jälkeen kraniosynostoosit eli yhden tai useamman kallon sauman ennenaikaiset luutumiset. Epämuodostuma voi olla joko ensisijainen tai toissijainen: Ensisijaisessa yksi tai useampi sauma on luutunut kokonaan tai osittain jo sikiökaudella, itse saumaan liittyvän kehityshäiriön vuoksi. Toissijainen synostoosi eli sauman ennenaikainen luutuminen liittyy keskushermoston kehityshäiriöön tai metaboliseen tai hematologiseen sairauteen, aineenvaihduntasairauteen tai verisairauteen. Toissijainen synostoosi voi aiheutua myös sikiön epätavallisesta asennosta raskauden loppuvaiheessa tai aivoselkäydinnesteen kiertohäiriön hoitoon liittyvänä komplikaationa. Ensisijainen epämuodostuma voi olla yksinkertainen eli yhden sauman luutumishäiriö tai useamman sauman synostoosi. Useamman sauman synostoosit liittyvät yleensä oireyhtymiin, joiden tausta on geneettinen. (Hukki ym. 2007, 968; Saarinen 2010.)

Esiintyvyyttä ei ole Suomessa dokumentoitu kallon- ja kasvonluiden epämuodostumien osalta. Tarkimmat arviot ovat Atlantassa tehdystä tutkimuksesta: 34,3 lasta / 100 000 elävänä syntyneestä kärsii kraniosynostoosista. Ranskassa vastaava luku on 47,6 / 100 000. Syndroomien esiintyvyys on huomattavasti vähäisempi, suhdeluvun ollessa 1,5 / 100 000. Suomessa kraniofakiaalisten epämuodostumien hoitoon erikoistuneita yksiköitä löytyy HUS: sta ja OYS:sta HUSUKE:ssa tehdään yhteensä 40 – 50 kalloa laajentavaa kranioplastiaa vuosittain. Uusien synostoosipotilaiden määrän voidaan arvioida olevan noin 50 vuodessa. Suomessa Terveiden ja hyvinvoinnin laitos pitää yllä epämuodostumarekisteriä. Rekisteriin ei

kuitenkaan tule ilmoituksia läheskään kaikista kraniofakiaalisista poikkeavuuksista. Yhden sauman synostooseista yleisin on sagittaalisauman synostoosi eli venekallo. (Hukki ym. 2007, 969; Saarinen 2010.)

Oireyhtymän tausta on geneettinen. Mikäli toisella vanhemmista on oireyhtymä, on jokaisella lapsella 50 prosentin riski periä se. Lapset, jotka eivät ole perineet oireyhtymän aiheuttavaa perintötekijää, eivät siirrä sairautta eteenpäin ja ovat terveitä. (Cranio 2003c, 4-5; Saarinen 2010.)

Yksinkertaisia synostooseja eli yhden sauman luutumishäiriöitä ovat **sagittaalisynostoosi** eli skafokefalia eli venekalloisuus, jolloin sagittaalisauma on luutunut ennenaikaisesti. **Unikoronaalisessa synostoosissa** eli plagiokefaliassa eli vinokalloisuudessa koronaalisauma on ennenaikaisesti luutunut. **Bikoronaalisessa synostoosissa** molemmat koronaalisaumat ovat luutuneet ennenaikaisesti. **Metopicasynostoosissa** eli trigonokefaliassa eli kolmiokalloisuudessa metopicasauma on luutunut ennenaikaisesti. **Lambdaideasynostoosissa** lambdaideasauma on luutunut ensisijaisesti. (Cranio ry 2003d, 10-15; Hukki ym. 2007, 969- 973.) Kuvassa 1 on esitetty kallon saumat sekä tavallisimmat synostoosit.



Kuva 1. Kallon saumat, synostoosien avoimet saumat piirretty kuviin (Kuva ylhäältäpäin, kasvot kohden sivun ylälaitaa). Hukki ym. (2007) artikkelin kuvaa mukaillen piirtänyt Juha Lindstedt.

Syndrooma eli oireyhtymä tarkoittaa sitä, että lapsella on useita eri oireita tietyinä yhdistelmänä. Syndrooma johtuu geneettisestä vauriosta ja se voi syntyä itsestään tai olla perinnöllinen. (Cranio ry 2003d, 5.) Tällaisia syndroomia ovat esimerkiksi Apertin-, Crouzonin-, ja Goldenharin syndroomat (Cranio ry 2003d, 18-19).

Apertin oireyhtymä eli syndrooma tunnetaan myös nimellä akrocefalosyndaktyli. Se kuuluu synnynnäisiin kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriöihin. Oireyhtymä on nimetty ranskalaisen lastenlääkärin mukaan, joka vuonna 1906 on kuvannut yhdeksän henkilöä, joilta löytyi yhteneviä synnynnäisiä poikkeavuuksia kasvojen luustossa ja raajoissa. (Cranio ry 2003a, 3.) Diagnoosi voidaan tehdä heti syntymän jälkeen kasvojen ja raajojen ulkonäön perusteella. Sormien ja varpaiden yhteenkasvettumat sekä kallon ja kasvonluiden epämuodostumat tekevät juuri Apertin oireyhtymästä helpon erottaa muista kraniofakiaalisista eli kallon- ja kasvonluiden epämuodostumista. Myös sikiödiagnostiikka on mahdollista. (Cranio ry 2003a, 6.)

Noin yhdellä lapsella sataatuhatta syntynyttä kohti on Apertin oireyhtymä. Oireyhtymää esiintyy maailmanlaajuisesti eikä esiintyvyydessä ole eroa sukupuolten välillä. (Cranio ry 2003a, 3.)

Useimmiten Apertin oireyhtymässä on kyse uudesta mutaatiosta eli perintötekijän muutoksesta, joka tapahtuu ensimmäistä kertaa. Vuonna 1995 Apertin oireyhtymän aiheuttava mutaatio on pystytty paikallistamaan kymmenennessä kromosomiparissa olevaan geeniin. Tällä kyseessä olevalla geenillä on vaikutusta kasvutekijään, joka ohjaa sellaisten proteiinien kasvua, joilla puolestaan on suurin merkitys sikiön luuston kehityksessä. Tämä kyseinen mutaatio aiheuttaa sen, että luumassaa muodostavia soluja muodostuu tavallista enemmän ja kallon luiden väliset saumat luutuvat sen ansiosta liian aikaisessa vaiheessa. (Cranio ry 2003a, 4.)

Kallon ja kasvonluiden epämuodostumat aiheutuvat Apertin oireyhtymässä kallonpohjan luiden ennenaikaisesta kasvamisesta yhteen eli saumojen ennenaikaisesta sulkeutumisesta. Myös korvasta toiseen, päälleen yli, kulkeva sauma saattaa luutua liian aikaisin. Nämä luutumiset saavat aikaiseksi sen, että pää muotoutuu leveäksi ja korkeaksi. Kasvojen keskiosa ei pääse kasvamaan

kunnolla eteenpäin, yläleuan kehitys jää puutteelliseksi ja silmät pyrkivät työntymään ulospäin, koska silmäkuopat ovat erittäin matalat. Apertin syndroomaa sairastavalla lapsella on tyypillisesti syntyessään symmetrisesti yhteen kasvaneet sormet ja varpaat. Tätä kutsutaan myös syndaktyliaksi. Vaikeusasteet näissä yhteenkasvaumissa vaihtelevat suurestikin, mutta ovat kuitenkin huomattavia. Tämä vaikeuttaa ja hidastaa osaltaan lapsen karkea- ja hienomotoriikan kehitystä, joka puolestaan ilmenee vaikeuksina esimerkiksi kävelyssä ja tarttumisotteessa. (Cranio ry 2003a, 5.)

Piirteitä, jotka saattavat vaihdellen liittyä Apertin oireyhtymään ovat myös kahden kaulanikaman yhteen kasvaminen, olkanivelen rajallinen liikkuvuus, keskushermoston epämuodostumat sekä näistä epämuodostumista johtuvat lievät kehitysvammat. (Cranio 2003a, 5.)

Tutkimuksen, jossa tutkittiin Apertin syndroomaa sairastavia potilaita (n=23), mukaan Apertin syndroomalle ovat tavallisia erittäin vaikeat suun alueen poikkeavuudet. Näitä ovat alkekehittynyt huulten kasvu, suun poikkeava muoto, runsaasti kaartuva suulaki, vajaakasvuinen alaleukaluu sekä ienturvotukset, jotka lisääntyvät yleensä iän myötä. Myös hampaiden ahtaus, epätavallinen hampaiden lukumäärä sekä purentaviat ovat hyvin tavallisia. (Ariadne ym. 2007.) Apertin oireyhtymä aiheuttaa usein puheen kehityksen viivästymistä ja kielen kehitys on hidasta. Puhe saattaa myös olla epäselvää, sillä tiettyjen äänteiden tuottaminen on erittäin vaikeaa edellä mainittujen epämuodostumien vuoksi. Hengitysvaikeudet saattavat olla ahtaiden hengitysteiden mukanaan tuoma ongelma Apertin syndroomaa sairastavan kohdalla. Tämä voi aiheuttaa uniapneaa eli unenaikaisia pitkiä hengityskatkoksia. Uniapnea puolestaan voi aiheuttaa väsymystä, unen levottomuutta, kuorsausta sekä heikentää suorituskykyä päiväsaikaan. Yleensä nämä hengitysvaikeudet vähenevät lapsen kasvaessa. (Cranio ry 2003a, 6.)

Crouzonin oireyhtymä, toiselta nimeltään dysostosis kraniofacialis on kasvon ja kallonluiden kasvuhäiriö. Oireyhtymä on saanut nimensä Octave Crouzonin mukaan, joka on kuvaillut sen ensimmäisenä vuonna 1912. Crouzonin oireyhtymä todetaan noin neljällä 100 000 lapsesta. (Cranio ry 2003b, 3.)

Crouzonin oireyhtymä diagnosoidaan yleensä jo synnytyssairaalassa, mutta se voi tulla esiin vasta myöhemmin, kun kasvun myötä keskikasvojen puutteellinen kasvu on paremmin havaittavissa. Lievemmissä tapauksissa diagnoosi voidaan tehdä vasta aikuisiässä. Diagnoosi tehdään yleensä ulkonevien silmien ja matalien silmäkuoppien perusteella, mutta nykyään on mahdollista tehdä diagnoosi myös DNA-testin avulla. (Cranio ry 2003b, 7.)

Crouzonin oireyhtymän aiheuttaa mutaatio joko geenissä FGFR2 tai geenissä FGFR3. Oireyhtymässä kyseisen geenin mutaatio aiheuttaa luumassaa tuottavien solujen liikakasvun joka aiheuttaa kallonsaumojen liian aikaisen sulkeutumisen jo ennen syntymää. Mielenkiintoista on, että mutaatio näissä samoissa geeneissä aiheuttaa toisissa suvuissa Pfeifferin oireyhtymän, joka on toinen kallon- ja kasvon luiden kasvuhäiriö. (Cranio ry 2003b, 4.)

Kallon saumojen liian aikaisesta yhteen kasvamisesta johtuen kallon muoto on yleensä poikkeava. Kasvojen keskiosa on alikehittynyt, silmien väli on leveä ja silmät ulkonevat matalien silmäkuoppien vuoksi. Kosmeettisten haittojen lisäksi luutumisen aiheuttaa painetta aivoihin johtaen ruokahaluttomuuteen, päänsärkyyn ja oksenteluun. Paine aiheuttaa myös usein vaurioita silmän pohjaan ja aiheuttaa moninaisia silmän näkökyvyn häiriöitä. Korvan alueen epämuodostumat aiheuttavat kuulo-ongelmia sekä useasti johtavat infektiokierteeseen korvien ja nielun alueella. Keskikasvojen kehittymättömyys johtaa usein myös erilaisiin hengitysongelmiin sekä vaikuttaa purentaan. (Cranio ry 2003b, 5-6.)

Goldenharin oireyhtymä kuuluu synnyynnäisiin kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriöihin. Oireyhtymä on erittäin monimuotoinen, ja sekä sen laajuus että vaikeusaste vaihtelevat. Useat lääketieteellisten artikkeleiden kirjoittajat käyttävät siksi mieluummin termiä oculo (silmiä) –auriculo (korva) –vertebral (selkänikama) spectrum (OAVS), johon kuuluvat sekä Goldenharin oireyhtymä että hemifakiaalinen mikrosomia. Joskus lyhennettä OAVS käytetään myös Goldenharin oireyhtymän synonyymina. Oireet voivat vaikuttaa korvan, silmän ja alaleuan kehitykseen. Tyypillistä ovat myös nikamien epämuodostumat ja erityinen muutos silmissä. Tyypillisten piirteiden perusteella tehdään diagnoosi. Kromosomeista johtuvien oireyhtymien poissulkemiseksi tulee suorittaa

kromosomianalyysi. (Cranio 2003c, 3.) Dhoogen ym. (2004) tutkimuksen, jossa haastateltiin Goldenhar potilaita (n=4), mukaan kielellisen kehityksen näkökulmaa tarkasteltaessa pojilla on usein enemmän vaikeuksia kuin tytöillä.

Oireyhtymä on hieman tavallisempi pojilla kuin tytöillä. Noin 20 syntyneellä 100 000:sta esiintyy OAVS-oireyhtymää. Näistä Goldenharin oireyhtymää todetaan noin 10 prosentilla. (Cranio 2003c, 4.)

Oireyhtymän syy on tuntematon. Yksi syy voisi olla verisuonten puutteellinen toiminta sikiökaudella. Tiedetyt lääkkeet, voivat aiheuttaa sikiövaurioita, kuten talidomidilääke. Raskaudenaikainen kiduskaarten kehityshäiriö voi olla myös yksi syy. Useiden kromosomipoikkeamien on myös raportoitu liittyvän Goldenharin oireyhtymään. (Cranio 2003c, 4.)

Ulkokorvan epämuodostuma tai puuttuminen, tyypilliset silmän muutokset ja alikehittynyt leuka ovat tavallisia oireita ja yhdessä kasvojen asymmetrian kanssa ne aiheuttavat tyypillisen ulkonäön. Yläleuan luut, ohimonseutu ja nenä ovat pienemmät kuin normaalisti. Usein lapset ovat pieniä syntyessään. Kasvojen epämuodostumien lisäksi Goldenharin oireyhtymässä esiintyy lisäksi epämuodostumia sydämessä, virtsateissä, luustossa ja muissa elimissä. Oireyhtymän lievemmissä muodossa ainoa merkki voi olla esimerkiksi pieni ulkokorva. Laajemmassa kompleksissa saattaa esiintyä myös laajoja epämuodostumia keskushermostossa. Riippuvat silmäluomet, pieni silmän aukko ja silmäluomen epämuodostumat karsastuksen kanssa ovat tyypillisiä silmän muutoksia. Korvakäytävät saattavat olla erittäin ahtaat ja kuulo heikko äänen johtamisongelmien vuoksi. Clawsonin ym. potilastutkimuksen (n=3) mukaan pieni alaleuka tai mahdollinen suulakihalkio aiheuttaa ongelmia syömiseen. Nukkuessa saattaa esiintyä hengityskatkoksia. (Cranio 2003c, 6-8; Clawson ym. 2004, 1.)

Edellä mainittujen syndroomien lisäksi on olemassa muitakin syndroomia. **Pfeifferin syndroomassa** on samoja piirteitä kuin Crouzonin syndroomassa, mutta lisäksi peukalot ja isovarpaat ovat tavanomaista leveämmät. Lapsella esiintyy usein suuriakin hengitysvaikeuksia ja hänelle saatetaan joutua tekemään hengitysavanne. **Saethre-Chotzen** syndrooma on useimmiten hyvin lievä ja ainut havaittava oire saattaa olla pelkästään kahden varpaan välinen

ihon yhteen kasvaminen. Vaikeammissa tapauksissa esiintyy koronaalisauman ennenaikaista luutumista, hiusraja on alhaalla, silmäluomet saattavat roikkua, korvat ovat tyypillisesti epämuodostuneet ja poikkeavuus näkyy myös nenän muodossa. **Treacher-Collinsin** syndrooma on useimmiten lievä. Korvissa saattaa esiintyä epämuodostumia tai korvat saattavat puuttua kokonaan. Kuulo saattaa olla heikentynyt, silmäluomiraot ovat alaspäin viistot ja poskiluut alikehittyneet sekä alaleuka lähes aina pieni. (Cranio ry 2003d, 18-19.)

3 Kraniolapsen hoitopolku

Kraniofakiaalinen epämuodostuma havaitaan yleensä jo synnytyssairaalassa tai myöhemmässä vaiheessa neuvolassa pään poikkeavan koon tai muodon perusteella. Neuvolakäynneillä jokaisen lapsen pään kokoa seurataan rutiinisti mittanauhalla mittaamalla. Poikkeaman havaitsemisen jälkeen lapsi saa lähetteen erikoissairaanhoidon, jossa arvioidaan mahdollisen jatkohoidon tarve omassa yliopistosairaalassa tai erikoistuneessa yksikössä Helsingissä tai Oulussa. (Husuke, 2010.) Sosiaali- ja terveysministeriön säädöksen (2006/767, 2037) mukaisesti kraniofakiaaliset primaarileikkaukset tulisi järjestää Helsingin tai Oulun yliopistollisen keskussairaalan yksiköissä, jotka ovat näihin leikkauksiin erikoistuneet.

Erikoissairaanhoidon poliklinikalle lapsi saa lähetteen omasta kotikunnastaan. Poliklinikalle saapuneen lähetteen käsittelee alan asiantuntijalääkäri ja hänen arvioimassaan aikataulussa potilas kutsutaan poliklinikkakäynnille. Välttämättä tässä vaiheessa ei vielä tarvita mitään tarkempia tutkimuksia ja usein poliklinikkakäynnilläkin diagnoosi perustuu ammattitaitoisen lääkärin tekemään pelkkään kliiniseen eli ulkoiseen tutkimukseen. Potilaalle tehdään ennen leikkausta kallon tietokonetomografiatutkimus, siitä saadaan enemmän informaatiota kuin tavallisista röntgenkuvista. Tutkimus suoritetaan mahdollisimman lähellä leikkausta, jolloin tutkimusta käytetään apuna leikkauksen suunnittelussa. Kuvauksen jälkeen hoito suunnitellaan tarkemmin ja perheen kanssa keskustellaan poliklinikalla. Yleispätevää selostusta hoitopolun etenemisestä on mahdotonta antaa, sillä vamma on aina hyvin yksilöllinen ja vaikeusaste vaihtelee suuresti. Täten myös hoito suunnitellaan aina yksilöllisesti potilaan tarpeet huomioiden. (Husuke 2010; Saarinen 2010.)

Leikkaushoito suunnitellaan aina yksilöllisesti. Tavoitteena on saada lisätilaa aivoille eli tehdään kallon laajennus. Leikkauksella pyritään normaaliin kallon muotoon ja ulkonäköön. Hengitysoireet helpottuvat. Silmäoireet johtuvat matalista silmäkuopista, jotka korjataan leikkauksella. Myös hampaat ja purenta saadaan leikkauksella kuntoon. (Husuke 2010; Saarinen 2010.)

Leikkauksen jälkeen lapsen kanssa voi viettää ihan normaalia arkea. Lapsen päätä ei ole tarpeen suojata erityisesti esimerkiksi kypärällä. Mahdollinen jatkokontrolliaika sovitaan yksilöllisen hoitosuunnitelman mukaisesti. (Saarinen 2010.)

Apertin syndrooman hoito on moniammatillista yhteistyötä ja suunnitellaan aina yksilöllisesti. Kasvoja, kalloa, leukoja ja raajoja korjataan todennäköisesti useilla kirurgisilla toimenpiteillä aina aikuisuuteen saakka. Jotta lapsen aivot saisivat tilaa kasvaa ja pään muoto paranisi, lapsen kallon luita leikataan tyypillisesti jo hyvin varhaisessa vaiheessa. Myös käsien leikkauksia toteutetaan jo varhain, jotta mahdollistetaan tarttumisotteen kehittyminen. Keskikasvoja ja leukoja korjataan tavallisesti vasta teini-iässä, kun lapsen kaikki hampaat ovat puhjenneet. (Cranio ry 2003a, 7-8.) Varhain aloitetulla oikomishoidolla on erittäin suuri merkitys hampaiston ja purennan kehittymisen kannalta (Ariadne ym. 2007). Mahdollisia hengitysvaikeuksia, puhevaikeuksia sekä ongelmia esimerkiksi liikuntakyvyssä hoidetaan eri terapeuttien ja apuvälineiden avulla tilanteen vaatimalla tavalla (Cranio ry 2003a, 7-9).

Crouzonin oireyhtymän pääasiallinen hoito on kirurgista. Ensimmäisessä leikkauksessa, joka tehdään jo niinkin varhain kuin yhden kuukauden iässä, keskitytään antamaan tilaa aivoille. Seuraavissa leikkauksissa keskitytään keskikasvojen kosmeettiseen korjaukseen sekä hengityksen turvaamiseen yksilöllisesti potilaan sairauden vakavuuden mukaan. Myöhemmin myös hampaiden oikomishoito on usein tarpeen. Leikkausten ohella lasten hengitys tarvitsee usein tukea, kuten CPAP-laitetta, ja syömiseen voidaan tarvita nenämahaletkua, jos lapsen imeminen ei onnistu. Koko lapsen hoitoprosessi on pitkällä aikavälillä monen eri ammattilaisen yhteistyötä neurokirurgista psykologiin. (Cranio ry 2003b, 5-6.)

Goldenharin syndrooman leikkaushoidolla pyritään korjaamaan toiminnallisia ongelmia ja ulkonäköä, muun muassa leukoja, kasvoja ja korvia. Aina tarvitaan tarkkaa suunnittelua ja yhteistyötä monen asiantuntijatahon kanssa. Hampaiden oikomishoito aloitetaan pysyvien hampaiden puhjettua. Kuulo ja näkö tutkitaan aikaisessa vaiheessa. Apuvälineitä mietitään yksilöllisesti. Sydän tutkitaan ultraäänellä ja aivot magneettikuvauksella,

kaularanka ja raajat röntgenillä. Lapsi ja vanhemmat saavat alusta asti myös psykologista tukea. (Cranio 2003c, 9-10.)

4 Lapsen pitkäaikaissairaus ja vanhempien ohjaus

Pitkäaikaissairauden hoidon menestyksellinen hoitaminen on riippuvainen perheen tasapainosta sekä siitä, miten perhe kykenee sairauden hyväksymään. Jos esimerkiksi vanhempi säälii sairasta lastaan, hän saattaa alkaa kohdella lasta liian suojelevasti ja samalla taannuttaa lapsen kasvamista kohti itsenäisyyttä. Joskus vanhemmat saattavat uupua ja kyllästyä lapsen sairauteen ja sen hoitamiseen. (Moilanen 2000, 317.)

Jurvelinin tutkimuksen, jossa tutkittiin pitkäaikaissairaahan lapsen vanhempien kokemuksia (n=5) mukaan, vanhemmille aiheutuu monenlaisia selviytymisvaatimuksia. Selviytymisvaatimukset voidaan jakaa erilaisiin osa-alueisiin. Näitä ovat tunnereaktiot, konkreettinen avun tarve, lapsen sairauden hoitaminen, lapsen kehityksen seuraaminen ja pitkäaikaissairaahan lapsen hoitamisen aiheuttamat muutokset vanhempien parisuhteessa. Näiden kaikkien vaatimuksien kanssa selviytymiseen vanhemmat tarvitsevat tukea hoitohenkilökunnalta. (Jurvelin 2005, 35-41.)

Ensitieto on kertomista lapsen sairaudesta, vammasta tai kuolemasta sekä koko perheen tukemista surutyössä. Se pitää sisällään tiedon lapsen poikkeavuudesta ja vammaisuudesta sekä taloudellisista realiteeteista. Siinä jaetaan tietoa koko loppuelämäksi ja perheelle riittää tässä sulateltavaa pitkäksi aikaa. (Helminen 1995, 47.) Se on ajallisesti erittäin lyhyt, monivaiheisen prosessin alku, mutta merkitykseltään äärimmäisen tärkeä. Ensitiedon onnistumisella on hyvinkin kauaskantoisia vaikutuksia lopputuloksen kannalta ajateltuna. Sairaahan tai vammaisen lapsen syntyminen perheeseen herättää aina monenlaisia tunteita ja se koetaan luonnonvastaiseksikin. Myös hoitavaa henkilökunta kokee ahdistusta ja epätietoisuutta. Tämän asian tiedostamisella sekä hoitohenkilökunnan omilla kokemuksilla on suurta vaikutusta siihen, miten he surevaa perhettä pystyvät tukemaan. Myös suruprosessin kulun tuntemus auttaa hoitohenkilökuntaa tässä työssä. (Laes & Tick 1993, 136-138.)

Heti tiedon saatuaan perhe on sokkivaiheessa. Tällöin annetusta tiedosta perhe pystyy omaksumaan vain hyvin vähän. On mahdollista, että vaikeita asioita myös torjutaan. On tärkeää, että hoitava henkilökunta varaa perheelle

riittävästi aikaa. Tässä vaiheessa ei ole kovin tuloksellista käydä yksityiskohtaisesti läpi lapsen vammautumiseen johtaneita syitä, vaan sen selvittelyn aika on myöhäisemmässä vaiheessa. Tärkeintä on olla läsnä, jotta voi vastata perheen kysymyksiin. Alkuvaiheessa tulee, mahdollisuuksien mukaan, kuitenkin välttää arvailuja ja ennusteiden antamista. Tämä alun sokkivaihe saattaa kestää, perheestä yksilöllisesti riippuen, muutamasta päivästä useaan viikkoon. Perhe saattaa tarvita tuolloin laaja-alaisesti muitakin, esimerkiksi psykologin, tukipalveluita. Sokkivaiheen jälkeen perhe siirtyy reaktiovaiheeseen. Tätä vaihetta leimaavat jopa hyvinkin primitiiviset puolustusmekanismit. Perheen äiti saattaa esimerkiksi tuntea epärealistista syyllisyyttä siitä, mitä on tapahtunut. Perhe saattaa projisoida näitä voimakkaitakin tunteita heitä hoitavaan henkilökuntaan. Tässä vaiheessa perhe kaipaa toistuvastikin realistista tietoa lapsen vammasta tai sairaudesta ja hoitohenkilökunnan tulisi järjestää tähän mahdollisuus. Reaktiovaiheen läpikäymisen jälkeen on vuorossa korjaamisvaihe ja uudelleen suuntautuminen. Tämän vaiheen saavuttamisesta kertoo se, että perhe pystyy iloitsemaan vammaisesta lapsestaan ja käsittelevät asiaa tietoisella tasolla. Surutyö on tietysti hyvin yksilöllistä, eikä etene minkään kaavan mukaisesti. Edellä esitetyt vaiheet saattavat esiintyä eri mittaisina ja niihin saatetaan myös palata surutyön kuluessa. (Laes & Tick 1993, 136-138; Halme ym. 2007, 25-27.)

Ensitedon antamisessa tulisi muistaa huomioida joitakin asioita. Olisi suotavaa, että molemmat vanhemmat ovat paikalla, kun lapsen sairaudesta tai vammasta kerrotaan. Ensietieto tulee antaa viipymättä ja mitään salaamatta. Tulee varautua siihen, että asiat kerrataan vanhempien kanssa myöhemmin uudelleen. Sanamuodot tulee valita harkiten. Lopullista diagnoosia tai ennusteen antamista tulisi tässä vaiheessa välttää. Tulisi muistaa myös empatian ja kosketuksen tärkeys. (Laes & Tick 1993, 139.) Mattus (1995, 48) kertoo omasta kokemuksestaan, jonka mukaan hän ei olisi ymmärtänyt saamaansa ensietoa ilman latinankielen ja fysiologian opintojaan, joten tämä muistuttaa ensitedon antajaa tietysti siitä, että tietoa tulee antaa siten, että vastaanottaja kykenee sen ymmärtämään.

Hoitohenkilökunnan kokemuksen mukaan ohjaustilanteessa olisi erittäin tärkeätä, että ohjaukselle olisi riittävästi aikaa sekä siihen soveltuvat tilat. Myös

ajantasaisen kirjallisen materiaalin puute koettiin ongelmalliseksi. (Tähtinen 2007, 49-50.)

Kirjalliset potilasohjeet sisältävät neuvoja ja informaatiota. Sen lisäksi niistä saa käsityksen potilaan paikasta terveydenhuollonjärjestelmässä sekä ne määrittävät yleensä käsityksiä sairaudesta ja terveydestä. Potilasohjeet tuottavat samanaikaisesti merkityksiä, välittävät informaatiota ja kutsuvat ohjeen lukijaa osallistumaan. (Torkkola ym. 2002, 11-12.) Potilaan ohjauksella ja potilasohjeilla on tarkoitus lievittää pelkoja ja jännitystä. Kirjallisen oppaan etu on, että siihen voi myöhemmin palata asian kertaamiseksi. (Nikunen 1994, 15.) Pitkäaikaissairaalan lapsen vanhempien ahdistusta vähennetään ohjausmateriaalilla, josta he saavat tietoa pelkojen hälventämiseksi (Torkkola ym. 2002, 11-12).

Hyvän kirjallisen ohjeen teksti on selkeää ja ymmärrettävää sekä se on kirjoitettu lyhyesti ja ytimekkäästi. Ohjeessa ilmoitetaan, kenelle ohje on tarkoitettu ja mikä on ohjeen tarkoitus. Ohjeista tulisi löytyä linkkejä tai tietoa kirjallisuudesta, josta lisätietoa on mahdollista etsiä. Hyvä kirjallinen ohjausmateriaali vähentää hoitokäyntejä, sairaspäiviä, lääkkeiden käyttöä, toistuvia oireita. (Kyngäs ym. 2007, 126, 145.) Kirjalliset ohjeet ovat yhä useammin tarpeen, koska esimerkiksi leikkauksiin valmistautuminen ja toimenpiteiden jälkeinen hoito jää yhä enemmän potilaan omalle vastuulle. Itsenäisyys ja omatoimisuus ovat päivän sanoja terveydenhuollossa. Ymmärrettävyys ja oikeakielisyys ovat oppaan lähtökohta. Oppaan kielen tulee olla hyvää suomea ja havainnollista yleiskieltä. Monimutkaisia sanoja ja sairaalatermejä kannattaa välttää. Hyvä kuvitus auttaa ymmärtämään ja herättää mielenkiintoa. Ne täydentävät ja tukevat tekstiä. Kuvien luenta helpottuu kuvateksteillä, jotka on hyvä laittaa. (Torkkola ym. 2002, 40, 42-46, 72.)

Perheen arki muuttuu, kun lapsella todetaan sairaus tai vamma ja se on suuri ahdistuksen sekä stressin aihe. Koko perheen on yhtäkkiä sopeuduttava uusiin ja pelottaviin olosuhteisiin. Arkielämän asioiden tärkeysjärjestys muuttuu ja perheen rutiineja täytyy ehkä järjestellä uudelleen. Lapsen hoitojaksot ja sairaalakäynnit voivat aiheuttaa vanhemmille poissaoloja töistä. Perusarkirutiinit voivat vaikeutua, kun täytyy järjestellä tavalliset arkiaskareet, kuten kaupassa

käynnit, siivoukset, puutarhanhoidon ynnä muut asiat uudelleen. Nämä saattavat alkaa tuntumaan toisarvoisilta tehtäviltä. Myös mahdollisia rakennusmuutoksia voidaan joutua tekemään kotona. Sairaalan lapsen hoitamista voi helpottaa toisen vanhemman kotiin jäänti, joka taas aiheuttaa taloudellisia menetyksiä. Perheenjäsenten yhteiset ja omat harrastukset saattavat jäädä vähemmälle. Sairauden aiheuttamat muutokset voivat myös olla positiivisia perheille, jotka tajuaavat, että maallinen omaisuus on turhaa terveyteen verrattuna. (Davis 2003, 3-39).

Pitkääaikaissairaalan lapsen hoidosta aiheutuu yleensä perheelle jonkin verran hoidon järjestelyjä ja ylimääräisiä kustannuksia. Kustannuksia aiheutuu muun muassa sairaalan poliklinikka- ja hoitopäivämaksuista, saattajan ja lapsipotilaan matkoista sairaalaan, mahdollisista saattajan yöpymiskuluista sekä vanhemman tai vanhempien mahdollisesta ansiomenetyksestä. (Husuke 2010.) Joillekin vanhemmille saattaa olla jopa äärimmäisen vaikeata ottaa vastaan yhteiskunnalta sosiaalista apua, kun aikaisemmin on tultu toimeen omillaan. Pelkkä sosiaalitoimen asiakkuus saattaa joillekin perheille olla kynnykskysymys. (Helminen 1995, 47.)

5 Projektin tehtävä ja tavoitteet

Tämän opinnäytetyön tehtävä oli laatia ensitieto-opas vanhemmille, joille syntyy kraniofakiaalista epämuodostumaa sairastava lapsi. Työn tavoitteena on antaa vanhemmille ja muille asiasta kiinnostuneille ensikäden perustietoa kraniofakiaalisista epämuodostumista.

6 Projektin toteuttaminen

Projektin määritelmän mukaan sillä tulee olla selkeä tavoite tai tavoitteita. Kun nämä tavoitteet on saavutettu, projekti päättyy. (Ruuska 2007, 22.) Opinnäytetyönä tehtiin ensitieto-opas kraniofakiaalista epämuodostumaa sairastavan lapsen vanhemmille. Projektin määritelmän mukaisesti sen tulee aina perustua asiakkaan tilaukseen ja sillä tulee olla ennalta suunniteltu aikataulu (Ruuska 2007, 19-20). Pyyntö tämän oppaan tekemiseen on tullut Invalidiliiton Harvinaiset- yksiköstä. Toimeksiantajana on siis Invalidiliitto ry, harvinaiset yksikkö.

Aihevalinnan perusteena oli asian kiinnostavuus, selkeä tarve oppaalle sekä halu toteuttaa sellainen projekti, josta on pitkäaikaista hyötyä. Tässä projektissa hyötyä saavat vanhemmat, joille ensitiedon saaminen on tärkeää. Alkuvaiheessa runsaasti aikaa kului vierasperäisten sanojen ja käsitteiden selventämiseen.

Lokakuun aikana tiedusteltiin sähköpostitse alan viimeisintä tutkimustietoa Ruotsista, Australiasta sekä USA:sta. Lukuisista kontaktirytyksistä huolimatta ainoastaan Ruotsista, Göteborgista, saatiin vastaus. Lisäksi tietoa on aktiivisesti etsitty Terveystietokannasta, Aurasta, Vaskista, Volterista, Cinahlist, Cohranesta, Pubmedistä sekä Medicistä seuraavin hakusanoin: kraniofakiaali, kraniosynostoosi, oireyhtymät, Crouzon, Pfeiffer, Apert, Treacher Collins, Goldenhar, Apert-, Pfeiffer-, Treacher Collins-, Crouzon-, Goldenhar- and syndrome, Metopic and synost*, craniofacial, craniosynostosis ja craniofacial anomalies. Käytetyt hakusanat sekä tietokannat on esitetty seuraavalla sivulla taulukossa 1.

Taulukko 1, Käytetyt hakusanat ja tietokannat sekä tulokset

Tietokanta	Hakusana(t)	Tulos	Otsikon perusteella valitut	Tiivistelmän perusteella valitut	Koko tekstin perusteella valittut
Terveysportti	Kraniofakiaali*	4		1	
Terveysportti	Kraniosynostoosi	13			1
Terveysportti	Pfeifferin*	3		1	
Terveysportti	Crouzonin*	3		1	
Google	Oireyhtymät	6440	1		
Volter	Oireyhtymät	8	1		
Aura	Kaikki käytetyt	0			
Vaski	Kaikki käytetyt	0			
Cinahl	Pfeiffer and syndrome	4	2		
Cinahl	Metopic and synost*	7		1	
Cinahl	Treacher Collins	18		2	
Cinahl	Craniofacial	50	3	2	
Cohrane	Craniofacial	3	1		
Cohrane	Pfeiffer`s syndrome	1	1		
Cohrane	Craniosynostosis	7	1	1	
PubMed	Craniofacial anomalies	7737	4	2	

Projektia on hahmoteltu loppukesästä 2009 alkaen. Toimeksiantajasopimus (Liite 1) tehtiin joulukuussa 2009. Runko oppaan tekemiseksi saatiin Invalidiliiton edustajalta Saara Paajaselta lokakuussa 2009. Rungossa määriteltiin hyvinkin tarkasti oppaan sisältöä, jotta se soveltuu mahdollisimman hyvin Invalidiliiton, harvinaiset- yksikön oppaiden julkaisusarjaan.

Tammikuun alussa tavattiin Helsingissä Cranio ry:n edustaja, Kirsi Pispä, sekä Invalidiliitto ry:n Saara Paajanen. Tammikuun tapaamisessa sovittiin yhdessä työn rajauksista ja kuultiin toimeksiantajan ideoita. Tapaamisessa sovittiin, että opinnäytetyönä kerätään oppaaseen tarvittavat tiedot, mutta Invalidiliitto ry vastaa oppaan taitosta, painosta, ulkoasusta ja jakelusta. Tapaamisen pohjalta tehtiin kyselylomake (Liite 2), jota Cranio ry:n sekä Invalidiliitto ry:n edustajat lähettivät sähköpostitse kraniolasten vanhemmille tammikuun aikana.

Kyselyllä kartoitettiin kraniofakiaalista epämuodostumaa sairastavien vanhemmilta niitä keskeisiä asioita, joita he pitivät tärkeänä oppaan sisällöksi. Vastaukset kerättiin sähköpostitse. Vastauksia saatiin yhteensä yhdeksän kappaletta. Niistä välittyi kraniolasten vanhemmille jo selkiytynyt käsitys sairauden monimuotoisuudesta. Tärkeitä teemoja, joista vanhemmat kaipasivat alkuvaiheessa tietoa olivat syndroomat ja diagnoosit ylipäänsä, sairauden perinnöllisyys, yleisyys ja hoitomuodot sekä hoitopolku Suomessa. Lisäksi useammassa vastauksessa kaivattiin perustietoa etuuksista, yhteiskunnan tuesta, vertaistuesta sekä pyydettiin luetteloa luotettavista lähteistä, joista vanhemmat voivat omatoimisesti hakea lisätietoa. Itse opas myös koettiin vastauksissa erittäin tarpeelliseksi ja sen levittämistä pieniinkin terveydenhoitoalan yksiköihin toivottiin myös hoitohenkilökunnan tiedon lisäämiseksi esimerkiksi neuvoloissa. Valokuvien käyttämiseen oppaassa suhtauduttiin ristiriitaisesti.

Onnistuneen projektin kannalta on ensiarvoisen tärkeää tehdä projektisuunnitelma. Tämä suunnitelma edesauttaa projektin kulkua ja valmistumista sovituksessa aikataulussa. (Pelin 2009, 85.) Projektisuunnitelmassa määritellään projektin tehtävä, aikataulu, siihen suunnattavat voimavarat sekä dokumentointiperiaate (Ruuska 2007, 22).

Helmikuun alussa opinnäytetyöstä tehtiin projektisuunnitelma, jonka pohjalta toimeksiantaja hyväksyi projektilupahakemuksen (Liite 3). Projektisuunnitelmassa määriteltiin projektin valmistuminen toukokuussa 2010.

Hoitopolun ja keskeisten asioiden selvittämiseksi organisoitiin tapaaminen Helsinkiin Husukeen helmikuussa 2010. Tuolloin tavattiin useampia alan asiantuntijoita ja haastateltiin heitä. Vierailulla saatiin kattava käsitys kraniopotilaan hoitoprosessista sekä tutkimuksesta poliklinikalla ja leikkaukseen tulevan potilaan hoidosta vuodeosastolla. Päivän aikana päästiin myös seuraamaan kraniroleikkausta.

Hahmotelmaa oppaasta on projektin edetessä luetettu tavallisilla ihmisillä, joilla ei ole ennakkotietoja kraniofakiaalisista epämuodostumista. Tällä on varmistettu oppaan sisällön selkeyttä ja helppolukuisuutta. Opas ja kirjallisuuskatsaus lähetettiin huhtikuussa luettavaksi myös kolmelle Kaarinan kaupungin terveydenhoitajalle. Palaute oppaan sisällöstä ja luettavuudesta oli positiivista, eikä muutostarpeita tämän pohjalta ilmennyt. Oppaan hahmotelma tarkastutettiin myös HUSUKE:n asiantuntijoilla, joiden antamien muutosehdotusten pohjalta sisältöä muokattiinkin.

Lopullinen muoto oppaan (Liite 4) sisällöksi on muokkautunut alkuperäisen rungon, edellä mainittujen tapaamisten, luettamisen, asiantuntijoilla tarkistuttamisen ja vanhemmille lähetetyn kyselyn perusteella. Oppaassa esitellään tavallisimmat diagnoosit ja niiden hoito tänään Suomessa. Se sisältää tietoa lapselle tehtävistä tutkimuksista hoidoista sekä sairauden mahdollisesta periytyvyydestä. Lisäksi oppaasta tulee löytymään tietoa eri tukimuodoista ja etuisuuksista, joita on mahdollista hakea sekä mm. Cranio ry:n yhteystiedot.

Opinnäytetyön lopputuloksena on valmis ensitietopaketti julkaistavaksi kraniofakiaalista epämuodostuvaa sairastavien lasten vanhemmille, joka on toimitettu Invalidiliiton Harvinaiset - yksikköön. Ensitieto-oppaan julkaisuvastuu on Invalidiliitolla. He vastaavat oppaan taitosta, painosta, ulkoasusta ja jakelusta.

7 Projektin luotettavuus ja eettisyys

Projektin tai tutkimuksen eettisiä kysymyksiä voidaan tarkastella kahdesta eri suunnasta. Toisaalta tarkastellaan tutkittavien suojan ja tiedonhankinnan etiikkaa ja toisaalta tutkijan vastuuta tulostensa julkaisemisesta. (Paunonen & Vehviläinen-Julkunen 2006, 26.) Tutkimusetiikkaa ohjaavat monet erilaiset normit joista kaksi ehkä tärkeintä ovat Nurnbergin säännöstö ja kansainvälinen ihmisoikeusten julistus. Suomessa tutkimusetiikkaa valvoo vuonna 1991 perustettu tutkimuseettinen neuvottelukunta etene. (Leino-Kilpi 2009, 362-363.)

Kirjallisuuskatsauksen tiedonhankinnassa tärkeintä on plagioinnin välttäminen. Plagioinnilla tarkoitetaan toisen aikaisemmin esittämän asian tai tekstin esittämistä omana tekstinään. (Hirsjärvi ym. 2000, 107.) Kirjallisuuskatsauksen jälkeen tutkija alkaa suorittaa omaa tutkimustaan. Hoitotieteellistä tutkimusta suorittaakseen tutkija tarvitsee tutkimusluvan. Lupakäytäntö vaihtelee organisaatioittain, mutta tutkijan tulee selvittää kyseisen organisaation lupakäytäntö ja hakea lupaa riittävän ajoissa. Tutkimuksen käynnistyttyä tulee huomioida tutkittavien oikeudet. Tutkittavalle henkilölle tulee taata anonymiteetti ja heidän tulee olla selvillä tutkimuksen riskeistä ja hyödyistä. (Vehviläinen-Julkunen 2006, 28-29.) Plagioinnin riski tässä projektissa jäi hyvin pieneksi. Kirjallista, projektin lähteeksi soveltuvaa, materiaalia oli löydettävissä varsin vähän ja asiantuntijoiden haastatteluihin pohjautuva teksti on täysin itse tuotettua. Lisäksi työssä käytetty kallon saumojen kuva on piirätetty Juha Lindstedtillä toiveidemme mukaisesti, Hukki ym. 2007 artikkelin kuvaa mukaillen.

Projekttilupa hyväksyttiin helmikuussa 2010. Projektin luotettavuus syntyy yhteistyöstä Husuken sekä Invalidiliiton asiantuntijoiden kanssa. Projektityötä on lähetetty sen edetessä luettavaksi ja tarkastettavaksi asiantuntijoille. Tekstiä on luetettu myös aiheeseen perehtymättömillä ihmisillä, jotta oppaan teksti on saatu kansantajuiseksi. Opas ja kirjallisuuskatsaus luettiin myös kolmella Kaarinan kaupungin terveydenhoitajalla kommenttien ja parannusehdotusten saamiseksi. Palaute oli positiivista, eikä tuottanut tarvetta muokata sisältöä. Kieliasua on muokattu suomenkielen ja viestinnän opettajan sekä tiivistelmää

englanninkielen opettajan tekemien korjausehdotusten pohjalta. Kyselyyn (Liite 2) vastaaminen oli vapaaehtoista ja se oli mahdollista tehdä anonymisti alan yhdistyksen kautta, jolloin vastaajan yhteystietoja ei välitetty. Kyselyyn vastanneita vanhempia myös informoitiin saatekirjeellä kyselyn tarkoituksesta ja siitä miten vastauksia tultaisiin käyttämään. Saadut vastaukset poistetaan sähköpostista ja tulostetut paperiversiot hävitetään polttamalla projektin päättyttyä.

8 Pohdinta

Opinnäytetyönä tehtiin ensitieto-opas kraniofakiaalista epämuodostumaa sairastavien lasten vanhemmille. Oppaalla pyritään vastaamaan vanhempien tarpeisiin lapsen sairastuessa. Epävarmuutta tässä tilanteessa lievittää riittävän tiedon saaminen ja sen etsiminen (Halme ym. 2007, 25-27). Vanhempien on helpompi hyväksyä tilanne, kun heillä on tietoa sairaudesta, jonka jälkeen he pystyvät tukemaan myös lasta paremmin. Yksi tärkeimmistä hoitotyön haasteista on vanhempien ja lasten varhaisen vuorovaikutuksen tukeminen (Davis 2003, 3).

Oppaan tekeminen osoittautui erittäin haastavaksi. Yhden yleisen oppaan tuottaminen kraniofakiaalisista epämuodostumista on erittäin vaikeaa, sillä vamman aste voi vaihdella erittäin suuresti. Odotukset ja tarpeet, jotka kohdistuvat oppaasta saatuun tietoon ovat hyvin erilaisia riippuen siitä sairastaako lapsi yksinkertaista, yhdellä leikkauksella korjattavaa, synostoosia vai mahdollisesti jotakin syndroomaa moninaisine oireineen. Suurin osa löydetyistä kirjallisesta materiaalista, jota tiedonhaku tuotti, oli erittäin lääketieteellistä ja spesifeihin kirurgisiin menetelmiin kantaa ottavaa. Tällaisen tiedon hyödyntäminen vanhemmille tarkoitetussa oppaassa on mahdotonta, eikä vastaa vanhempien tarpeisiin. Lisäksi eri yhteistyötahojen odotuksiin ja toiveisiin on erittäin haasteellista vastata.

Tärkeänä pidettiin, jo aihetta valittaessa, sitä seikkaa, että opinnäytetyöstä on jatkossa oikeasti hyötyä. Tämä seikka on toteutunut hyvin, sillä vastaavanlaista opasta ei tällä hetkellä ole olemassa ja selkeä tarve sille välittyi myös toteutettuun kyselyyn vastanneiden vanhempien palautteista. Alkuvaiheessa sisältötoive oli, etenkin Cranio ry:n puolelta, laajemman elämänkaarimallin mukaan toteutettu opas, mutta sen toteuttaminen tämän laajuisena opinnäytetyönä olisi ollut liian vaativa niin aikataulullisesti kuin jo edellä mainittujen haasteidenkin takia. Jatkohankkeena voisi laajentaa opasta kattavammaksi ja elämänkaarimalliin pohjautuvaksi sekä perehtyä tarkemmin syndroomien nykyaikaiseen hoitoon. Opas pyrittiin tekemään niin, ettei tieto vanhene lähitulevaisuudessa eikä välitöntä päivityksen tarvetta ilmenisi.

Oppaan tekemisen kannalta vierailu HUSUKEssa oli äärimmäisen havainnollistava ja myös materiaalien kannalta antoisa. Kraniotilaan leikkauksen seuraaminen ja sen antama käsitys itse operaatiosta sekä koko hoitopolusta on auttanut oppaan sisällön muokkaamisessa ja havainnollistamisessa.

Kokonaisuutena opinnäytetyönä suoritettu projekti on ollut hyvin mielenkiintoinen ja haastava, joskin loppua kohden melkoisen työläs ja raskas. Kun projektiin taustajoukkona on useampia tahoja, on erittäin haasteellista vastata kaikkien tahojen toiveisiin, jotka saattavat poiketa toisistaan hyvinkin paljon.

Materiaalin kokoamisen jälkeinen työmäärä yllätti hieman. Opinnäytetyön muokkauksien ja hienosäätöjen tekemiseen kului runsaasti aikaa ja voimavaroja. Yhteistyö projektin toteuttajien kesken sekä yhteistyökumppaneiden kanssa oli aluksi tuloksekasta ja sujui hyvin. Projektin edetessä opinnäytetyön teko vaikeutui. Pyydettyä korjauksia asiantuntijoilta tulikin esiin, että osa yhteistyötahoista on odottanut oppaasta paljon laajempaa versiota, vaikka sisällöstä olikin jo projektin alkuvaiheessa sovittu toimeksiantajan kanssa.

Opinnäytetyön lopputuloksena on valmis ensitietopaketti julkaistavaksi kraniofakiaalista epämuodostuvaa sairastavien lasten vanhemmille, joka on toimitettu Invalidiliiton Harvinaiset – yksikköön Word tiedostona. Ensitieto-oppaan julkaisuvastuu on Invalidiliitolla. He vastaavat oppaan taitosta, painosta, ulkoasusta ja jakelusta.

LÄHTEET

Ariadne, L.; Granjeiro, J. & Kaizer, R. 2007. Intraoral features of Apert's syndrome. University of Sao Paulo and Fluminense Federal University.

Clawson, E.; Palinski, K. & Elliott, C. 2004. Outcome of intensive oral motor and behavioural interventions for feeding difficulties in three children with Goldenhar Syndrome. Children's Hospital, Richmond USA and VCU Medical Center, Richmond USA.

Cranio ry. 2003a. Apertin syndrooma. Etelä- Savon kirjapaino Oy.

Cranio ry. 2003b. Crouzonin syndrooma. Etelä- Savon kirjapaino Oy.

Cranio ry. 2003c. Goldenharin oireyhtymä. Etelä-Savon kirjapaino Oy

Cranio ry. 2003d. Kraniofakiaaliset epämuodostumat. Etelä- Savon kirjapaino Oy.

Davis, H. 2003. Miten tukea sairaan tai vammaisen lapsen vanhempia. Sipoo: Suomen sairaanhoitajaliitto ry. Silverprint.

Dhooge, I.; Stevens, I.; Van Cauwenberge, P. & Van Lierde, K. 2004. Language, Articulation, Voice and resonance Characteristics in 4 Children with Goldenhar Syndrome: A Pilot Study. Belgium: Ghent University Hospital.

Halme, N; Rantanen, A.; Kaunonen, M. & Åstedt- Kurki, P. 2007. Äidin kokemukset lapsen äkillisen sairastumisen alkuvaiheesta. Tutkiva Hoitotyö 3/2007, 22-29.

Hirsjärvi, S.; Remes, P. & Sajavaara, P. 2000. Tutki ja kirjoita. 6. Uudistettu painos. Vantaa: Tummavuoren kirjapaino Oy.

Hukki, J.; Kangasniemi, M.; Niemelä, M. & Saarinen, P. 2007. Yksinkertaiset kraniosynostoosit. Duodecim. Viitattu 26.01.2010 <http://www.hus.fi> > haku > husuke > huuli- suulakihalkiokeskus husuke > yksinkertaiset kraniosynostoosit.

Husuke Huuli- suulakihalkiokeskus. 2010. Vierailu 10.2.2010. Helsinki: HUS.

Invalidiliitto. Viitattu 16.4.2010 <http://www.invalidiliitto.fi> > tietoa ja tukea > tietoa vammaisryhmistä > harvinaiset tuki- ja liikuntaelinvammat.

Kyngäs, H.; Kääriäinen, M.; Poskiparta, M.; Johansson, K.; Hirvonen, E. & Renfors, T. 2007. Ohjaaminen hoitotyössä. Porvoo: WSOY

Jurvelin, T.; Kyngäs, H. & Backman, K. 2005. Pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien selviytymisvaatimukset. Hoitotiede 1/2005.

Laes, E. & Tick, T. 1993. Ensitiedon antaminen kun perheeseen syntyy vammaisen tai kuollut lapsi. Teoksessa Vienonen, M (toim.) Äitiyshuollon käsikirja. Helsinki: Painatuskeskus Oy.

Leino-Kilpi, H. 2009. Hoitotyöntekijä ja tutkimusetiikka. Teoksessa Leino-Kilpi, H. & Välimäki, M. Etiikka hoitotyössä. Helsinki: WSOY, 360-377.

Mattus, M-R. 1995. Evästä loppuelämäksi: Ensitieto vanhempien antamissa haastatteluissa. Teoksessa Helminen, M. (toim.) Ensitiedosta evästä elämänhallintaan. Pieksämäki: RT-Paino.

Moilanen, I. 2000. Somaattisesti sairast ja vammaiset lapset ja nuoret. Teoksessa Moilanen, I.; Räsänen, E. ; Tamminen, T.; Almqvist, F. ; Piha, J. & Kumpulainen, K. (toim.) Lasten- ja nuorisopsykiatria. Jyväskylä: Gummerus kirjapaino Oy, 316-322.

Nienstedt, W. & Hänninen, O. 2004. Ihmisen fysiologia ja anatomia. Helsinki: WSOY

Nikunen, S. 1994. Potilaan ohjaus lyhythoitosisessa kirurgiassa. Pro Nursing ry julkaisusarja C:5.

Pelin, R. 2009. Projektihallinnan käsikirja. 6., uudistettu painos. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy.

Ruuska, K. 2007. Pidä projekti hallinnassa: Suunnittelu, menetelmät, vuorovaikutus. 6., tarkistettu painos. Helsinki: Gummerus Kirjapaino Oy.

Saarinen, P. 2010. Haastattelu 10.2.2010. Helsinki: Husuke.

Sosiaali- ja terveysministeriön asetus erityistason sairaanhoidon järjestämisestä ja keskittämisestä. 28.8.2006/767.

Torkkola, S.; Heikkinen, H. & Tiainen, S. 2002. Potilasohjeet ymmärrettäväksi: opas potilasohjeiden tekijöille. Helsinki. Kustannusosakeyhtiö Tammi.

Tähtinen, T. 2007. Hoitohenkilöstön potilasohjausvalmiudet. Pro gradu- tutkielma. Hoitotieteen ja terveystieteiden laitos. Oulu: Oulun yliopisto.

Vehviläinen-Julkunen, K. 2006. Hoitotieteellisen tutkimuksen etiikka. Teoksessa Paunonen, M. & Vehviläinen-Julkunen, K. Hoitotieteen tutkimusmetodiikka. Helsinki: WSOY, 26-34.

**OPINNÄYTETYÖN
TOIMEKSIANTOSOPIMUS**

1

OPISKELIJAN TIEDOT

Nimi Korsimo Sari, Palomäki Susanna ja Vaiste Anne

Osoite Elotie 16, 21360 Lieto, as (Vaiste)

Puhelin koti 040 532 0042 Puhelin työ _____

Sähköposti anne.vaiste@students.turkuamk.fi

Koulutusohjelma Hoitotyön koulutusohjelma

OPINNÄYTETYÖ

Aihe/ työnimi Kallon- ja kasvonluiden epämuodostumat Ensitiето- opas

Kehittämistehtävä/
tutkimusongelma Opinnäytetyön tavoitteena on tehdä ensitiето- opas vanhemmille, joille syntyy kraniofakiaalista epämuodostumaa sairastava lapsi. Tarkoituksena on antaa perustietoa sairauksista, hoidosta, eduista sekä katsaus viimeaikaiseen tutkimukseen.

Aikataulu Opinnäytetyön on tarkoitus valmistua keväällä 2010.

TOIMEKSIANTAJA

Organisaatio Invalidiliitto ry

Työn ohjaaja / yhteyshenkilö Saara Paaanen

Osoite Launeenkatu 10, 15100 Lahti

Puhelin (03) 812 8706 Sähköposti SAARA.PAAANEN@~~INVALIDILIITTO~~
INVALIDILIITTO.FI

OHJAAVAN OPETTAJAN YHTEYSTIEDOT

Ohjaava opettaja Nikunen Sirpa ja Pelander Tiina

Puhelin 044 9075 494 Sähköposti sirpa.nikunen@turkuamk.fi



TURUN AMMATTIKORKEAKOULU
TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

OPINNÄYTETYÖN TOIMEKSIANTOSOPIMUS

2

OPINNÄYTETYÖN SOPIMUSEHDOT

OPINNÄYTETYÖN OHJAUS JA VASTUUT

Vastuu opinnäytetyön tekemisestä ja tuloksista on opiskelijalla. Turun ammattikorkeakoulun vastuu rajoittuu opinnäytetyön tavanomaiseen ohjaukseen. Ohjauksella tuetaan työn tavoitteiden saavuttamista.

Toimeksiantaja sitoutuu antamaan opiskelijan käyttöön kaikki opinnäytetyön tekemisessä tarvittavat tiedot ja aineistot sekä ohjaamaan opinnäytetyötä toimeksiantajaorganisaation näkökulmasta.

OIKEUDET TULOISIIN JA MUUHUN OPINNÄYTETYÖHÖN LIITTYVÄÄN AINEISTOON, LAITTEISIIN JA SOVELLUTUKSIIN

Tekijänoikeus ja omistusoikeus opinnäytetyön tuloksiin kuuluvat opinnäytetyön tekijälle. Opinnäytetyön tekijä on velvollinen luovuttamaan opinnäytetyön raportin toimeksiantajalle. Tekijänoikeuden ja teollisoikeuksien osalta noudatetaan tapauskohtaisesti kyseisiä oikeuksia koskevaa kulloinkin voimassa olevaa lainsäädäntöä.

TULOSTEN JULKISTAMINEN JA LUOTTAMUKSELLISUUS

Opinnäytetyö on kokonaisuudessaan julkinen. Työ asetetaan kirjaston kokoelmiin tai julkistetaan elektronisessa muodossa verkkokirjastossa.

Opinnäytetyön osapuolet sitoutuvat pitämään salassa kaikki opinnäytetyön tekemisessä ja sitä edeltävissä tai sen jälkeisissä neuvotteluissa esiin tulevat luottamukselliset tiedot ja asiakirjat.

Opinnäytetyön raportti on laadittava niin, ettei se sisällä liikesalaisuuksia tai muita julkisuuslaissa salassa pidettäväksi määrättyjä tietoja. Toimeksiantaja antaa opinnäytetyöstä lausunnon.

OPINNÄYTETYÖN KUSTANNUKSET JA NIIDEN KORVAAMINEN

Opinnäytetyöstä mahdollisesti aiheutuvien kustannusten (ml. aineistojen hankinta, raaka-aineet, matkat, työkorvaus jne.) korvaamisesta sopivat toimeksiantaja ja opiskelija keskenään.

OLENNEVHTEISESTI SOPINEET OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUKSESTA VÄLÄ ESITETTYLLÄ TAVALLA

5.12.2009

Opiskelija

ANNE VAISE

11.12.2009

Toimeksiantaja

SAARA PAAJANEN

LIITE: OPINNÄYTETYÖSUUNNITELMA



Turun ammattikorkeakoulu
Joukahaisenkatu 3 A, 20520 Turku
puh. 02 263 350 faksi 02 2633 5791
sposti etunimi.sukunimi@turkuamk.fi

Kysely

LIITE 2

Hei!

Olemme kolme sairaanhoitajaopiskelijaa Turun Ammattikorkeakoulusta, Salon toimipisteestä.

Teemme opinnäytetyönämme, yhteistyössä Invalidiliiton Harvinaiset- yksikön kanssa, ensitieto-opasta kraniofakiaalisista epämuodostumista.

Vastaamalla tähän kyselyyn teillä on, asiantuntijana ja kokemustenne perusteella, mahdollisuus vaikuttaa tulevan oppaan sisältöön.

Mainitkaa **kolme** mielestänne **tärkeintä** asiaa, jotka oppaasta tulisi löytyä.

Onko teillä jotakin muita mielipiteitä / ideoita, joita haluaisitte oppaasta sanoa?

Vastata voitte tälle kaavakkeelle ja lähettää sen sähköpostilla osoitteeseen cranio@cranio.fi tai suoraan meille osoitteella: anne@vaiste.fi

KIITOS vastauksestanne ja ideoistanne!

Sari Korsimo, Susanna Palomäki ja Anne Vaiste

TURUN AMMATTIKORKEAKOULU
Terveysala, Salo
Ylhäistentie 2
24130 SALO
Puh. 010 5536100
Fax. 010 5536179

ANOMUS OPINNÄYTETYÖNÄ TOTEUTETTAVASTA PROJEKTISTA

Projektin nimi	Kraniofakiaaliset epämuodostumat- Ensitieto-opas vanhemmille
Projektitehtävä	Projektin tehtävä on laatia opinnäytetyönä ensitieto- opas vanhemmille, joille syntyy kraniofakiaalista epämuodostumaa sairastava lapsi. Työn tavoitteena on antaa vanhemmille ja muille asiasta kiinnostuneille ensikäden perustietoa sairaudesta.
Projektin kuvaus	Haastattelulla, kyselyllä ja kirjallisten lähteiden avulla kerätä riittävä, relevantti ja ajantasainen tieto kraniofakiaalista epämuodostuvaa sairastavan potilaan hoidosta Suomessa, ensitieto-opasta varten.
Projektin toteuttamisajankohta	Elokuu 2009 – Toukokuu 2010.
Projektin arvioitu valmistumisajankohta	Toukokuu 2010.
Projektsuunnitelma hyväksytty	<i>Julia Peltola</i> 12.12.2010
Projektin ohjaajat	<i>Mina Peltola</i> puh. 044 9075486 <i>Sirpa Niemi</i> puh. 044 9075494
Sitoudumme toteuttamaan projektimme projektsuunnitelmassa esitettyjen vaiheiden puitteissa ja siten, että projektiin osallistuvien henkilöiden anonymiteetti säilyy.	
Projektin tekijät _____ (suuntautumisvaihtoehto) (ryhmä)	
<i>ANNE VAISTE SARI KORSIMO SUSANNA PALOMÄKI</i> (nimi)	
<i>ELOTIE 16</i> <i>21360 LIETO, As.</i> (osoite)	
<i>040 532 0042</i> (puhelinnumero)	

Anomus käsitelty

8.3.2010

☒ lupa myönnetty☐ lupa eväty, peruste _____

Allekirjoitus

Sara Paajanen
SARA PAAJANEN

INVAIDILIIKON HARVINAISET-YKSIKKÖ

Anomus ja projektsuunnitelma toimitetaan yhtenä kappaleena, josta toimeksiantaja lähettää kopiot yhdelle opiskelijalle, yhdelle ohjaavalle opettajalle ja kullekin työhön osallistuvalla toimipisteelle. Alkuperäinen jää toimeksiantajalle. Valmis työ toimitetaan toimeksiantajalle sovitulla tavalla.

Ensitieto-opas

Hoitotyön koulutusohjelma

Hoitotyö

2010

Sari Korsimo, Susanna Palomäki, Anne Vaiste

Kraniofakiaaliset epämuodostumat

– Ensitieto- opas



SISÄLTÖ

1	Esipuhe	3
2	Kraniofakiaaliset epämuodostumat	5
2.1	<i>Yksinkertaiset kraniosynostoosit</i>	6
2.2	<i>Kraniofakiaaliset syndroomat eli oireyhtymät</i>	7
3	Tutkimukset ja hoitopolku	8
3.1	<i>Käynti poliklinikalla</i>	8
3.2	<i>Leikkaushoito</i>	8
4	Arjessa selviytyminen	10
5	Vertaistuki ja järjestötoiminta	12
5.1	<i>Invalidiliitto ry</i>	12
5.2	<i>Harvinaiset-verkosto</i>	13
5.3	<i>Cranio ry</i>	13
6	Sanasto	3
7	ICD-10 diagnoosiluokitus	4
8	Kirjallisuus ja linkkivinkit	5
	LÄHTEET	6
	KUVAT	
	KUVA 1. Kallon saumat	6

1 Esipuhe

Erilaiset kallon saumojen luutumishäiriöt ovat huuli- ja suulakihalkioiden jälkeen yleisimpiä pään ja kasvojen alueen synnynnäisiä epämuodostumia. Kyseessä on kuitenkin harvinaisiin sairaus- ja vammaryhmiin kuuluva häiriö, joihin kuuluvat Suomessa ne diagnoosiryhmät, joihin kuuluvia henkilöitä löytyy maassamme enintään reilu 500 (100: 1 000 000 asukasta).

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö julkaisee opassarjaa, jonka tarkoituksena on yhteistyössä diagnoosiyhdistysten kanssa tehdä oppaita, jotka ovat avuksi arjen elämässä. Oppaat on tarkoitettu harvinaisiin vamma- ja sairausryhmiin kuuluville henkilöille ja heidän läheisilleen sekä terveydenhuollon, sosiaalitoimen ja koulutoimen ammattilaisille. Tarkoituksena on levittää muutoin niin hankalasti saatavissa olevaa vammakohtaista tietoa suomen kielellä.

Tämä Kraniofakiaaliset epämuodostumat -opas kuuluu Harvinaiset-yksikön ensitieto-oppaiden sarjaan. Tavoitteena on antaa tietoa ensikädessä vanhemmille, joiden lapsella on diagnosoitu jonkinlainen kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriö. Opas on tehty yhteistyössä Turun ammattikorkeakoulun Salon yksikön kanssa ja sen sisällön ovat ansiokkaasti toimittaneet sairaanhoitajaopiskelijat Anne Vaiste, Sari Korsimo ja Susanna Palomäki. Asiasisältöä ovat tarkastaneet HUSUKEsta plastiikkakirurgi Pia Saarinen, osastonhoitaja Ulla Elfving-Little ja Cranio ry:n puheenjohtaja Kirsi Pispa.

Invalidiliiton Harvinaiset –yksikkö on harvinaisten tuki –ja liikuntaelinvammojen resurssikeskus, joka toimii Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksessa. Oppaiden laatimisen lisäksi yksikkö järjestää tiedottavia ja vertaistukea antavia tilaisuuksia harvinaisille ryhmille sekä julkaisee Harava –lehteä. Lehti on suunnattu harvinaisille vammaryhmille ja alan ammattilaisille. Yksikkö osallistuu myös Lahden kuntoutuskeskuksessa järjestettävien harvinaisten vammaryhmien sopeutumisvalmennus- ja kuntoutuskursseille.

Lisätietoja Harvinaiset –yksiköstä saa Invalidiliiton verkkosivuilta:

www.invalidiliitto.fi/harvinaiset

tai ottamalla yhteyttä yksikköön osoitteessa

Harvinaiset –yksikkö, Launeenkatu 10, 15100 Lahti

puh. (03) 812 8706 tai 044 765 0410

Lahdessa toukokuussa 2010

Invalidiliitto ry

Harvinaiset –yksikkö

Saara Paajanen

2 Kraniofakiaaliset epämuodostumat

Terveellä vastasyntyneellä kallon luut nivELYTvät toisiinsa sidekudoksisten saumojen välityksellä. Saumat pysyvät auki koko kasvukauden ajan, ainoastaan otsasauma sulkeutuu aikaisemmin. Sauman ennenaikainen luutuminen voi johtaa kallon poikkeavaan muotoon tai hidastuneeseen kasvuun.

Kallon alueen kasvuhäiriöistä yleisimpiä ovat huuli- ja suulakihalkioiden jälkeen kraniosynostoosit eli yhden tai useamman kallon sauman ennenaikaiset luutumiset. Epämuodostuma voi olla joko ensisijainen tai toissijainen: ensisijaisessa yksi tai useampi sauma on luutunut kokonaan tai osittain jo sikiökaudella, itse saumaan liittyvän kehityshäiriön vuoksi. Toissijaisessa synostoosi eli sauman ennenaikainen luutuminen liittyy keskushermoston kehityshäiriöön, aineenvaihduntasairauteen tai verisairauteen. Toissijainen synostoosi voi aiheutua myös sikiön epätavallisesta asennosta raskauden loppuvaiheessa tai aivoselkäydinnesteen kiertohäiriön hoitoon liittyvänä komplikaationa. Ensisijainen epämuodostuma voi olla yksinkertainen eli yhden sauman luutumishäiriö tai useamman sauman synostoosi. Useamman sauman synostoosit liittyvät yleensä oireyhtymiin, joiden tausta on geneettinen.

Suomessa ei ole luotettavasti dokumentoitu kyseisten epämuodostumien esiintyvyyttä. Terveiden ja hyvinvoinnin laitos pitää yllä rekisteriä epämuodostumista, mutta tähän rekisteriin ei kuitenkaan tule ilmoituksia läheskään kaikista kraniofakiaalisista poikkeavuuksista. Tarkimmat arviot ovat Atlantassa tehdystä tutkimuksesta: 34,3 lasta / 100 000 elävänä syntyneestä kärsii kraniosynostoosista. Ranskassa vastaava luku on 47,6 / 100 000. Suomessa uusien syntostoosipotilaiden määrän voidaan arvioida olevan noin 50 vuodessa. Yhdensauman synostooseista yleisin on sagittaalisauman synostoosi eli venekallo. Syndroomien esiintyvyys on huomattavasti vähäisempi. Suomessa kraniofakiaalisten epämuodostumien hoitoon erikoistuneita yksiköitä löytyy Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiristä (jäljempänä HUS) ja Oulun yliopistollisesta sairaalasta (jäljempänä OYS).

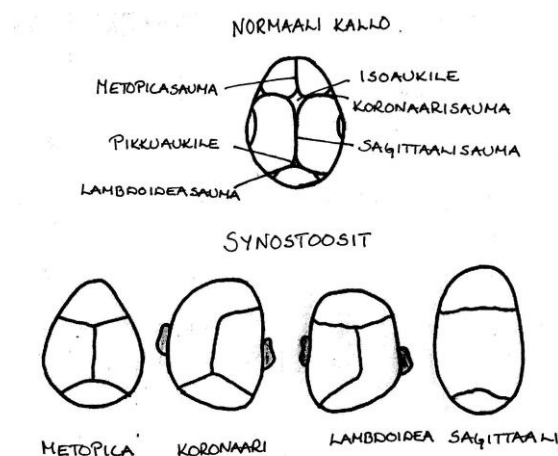
HUS:n huuli- ja suulakihalkiokeskuksessa (jäljempänä HUSUKE) tehdään yhteensä 40 – 50 kalloa laajentavaa kranioplastiaa vuosittain.

Oireyhtymien tausta on geneettinen. Mikäli toisella vanhemmista on oireyhtymä, on jokaisella lapsella 50 prosentin riski periä se. Lapset, jotka eivät ole perineet oireyhtymän aiheuttavaa perintötekijää, eivät siirrä sairautta eteenpäin ja ovat terveitä. Useimmat tapaukset ovat perheessä yksittäisiä ja tutkimukset viittaavat siihen, että oireyhtymä ei ole useimmissa perheissä perinnöllinen. Muutamassa prosentissa tapauksista oireyhtymä on siirtynyt vanhemmalta lapselle.

2.1 Yksinkertaiset kraniosynostoosit

Yksinkertaisia synostooseja eli yhden sauman luutumishäiriöitä ovat:

- Venekalloisuus eli sagittaalisynostoosi eli skafokefalia. Kyseessä sagittaalisauman ennenaikainen luutuminen.
- Bikoronaalinen synostoosi, jossa koronaalisauma on luutunut molemmin puolin ennenaikaisesti
- Kolmiokalloisuus eli metopicasynostoosi eli trigonokefalia. Kyseessä metopicasauman ennenaikainen luutuminen
- Lambdoideasynostoosi. Kyseessä lambdoideasauaman ennenaikainen luutuminen.



Kuva 1. Kallon saumat, synostoosien avoimet saumat piirretty kuviin (kuva ylhäältäpäin, kasvot kohden sivun ylälaitaa). Hukki ym (2007) artikkelin kuvaa mukaille piirtänyt Juha Lindstedt.

2.2 Kraniofakiaaliset syndroomat eli oireyhtymät

Syndrooma eli oireyhtymä tarkoittaa sitä, että lapsella on useita eri oireita tietyssä yhdistelmänä. Oireyhtymä johtuu geneettisestä vauriosta ja se voi syntyä itsestään tai olla perinnöllinen. Oireyhtymiä ovat esimerkiksi Apertin-, Crouzonin-, ja Goldenharin oireyhtymät. Lisätietoa löytyy alan potilasyhdistyksen Cranio ry:n internetsivustolta www.cranio.fi.

3 Tutkimukset ja hoitopolku

Kallon poikkeava muoto havaitaan tavallisesti jo synnytyssairaalassa tai myöhemmässä vaiheessa esimerkiksi neuvolassa. Lapsi saa lähetteen erikoissairaanhoidon, jossa arvioidaan mahdollisen jatkohoidon tarve asiaan erikoistuneessa yksikössä. Sosiaali- ja terveysministeriön säädöksen (2006/767) mukaisesti kraniofakiaaliset primaarileikkaukset tulisi järjestää Helsingin tai Oulun yliopistollisen keskussairaalan yksiköissä, jotka ovat näihin leikkauksiin erikoistuneet.

3.1 Käynti poliklinikalla

Erikoissairaanhoidon poliklinikalle saapuneen lähetteen käsittelee alan asiantuntijalääkäri ja hänen arvioimassaan aikataulussa potilas kutsutaan poliklinikkakäynnille. Välttämättä tässä vaiheessa ei vielä tarvita mitään tarkempia tutkimuksia ja usein poliklinikkakäynnilläkin diagnoosi perustuu ammattitaitoisen lääkärin tekemään pelkkään kliiniseen eli ulkoiseen tutkimukseen. Tällä käynnillä perhe saa tietoa sairaudesta ja siitä, miten hoito etenee. Hoito suunnitellaan aina yksilöllisesti. Potilaalle tehdään ennen leikkausta kallon tietokonetomografiatutkimus, siitä saadaan enemmän informaatiota kuin tavallisista röntgenkuvista. Tutkimus suoritetaan mahdollisimman lähellä leikkausta, jolloin tutkimusta käytetään apuna leikkauksen suunnittelussa. Kuvauksen jälkeen hoito suunnitellaan tarkemmin ja perheen kanssa keskustellaan poliklinikalla.

3.2 Leikkaushoito

Leikkaushoito suunnitellaan aina yksilöllisesti. Tavoitteena on saada lisätilaa aivoille eli tehdään kallon laajennus. Leikkauksella pyritään normaaliin kallon muotoon ja ulkonäköön. Leikkauksen jälkeen lapsen kanssa voi viettää ihan normaalia arkea. Lapsen päätä ei ole tarpeen suojata erityisesti esimerkiksi

kypärällä. Mahdollinen jatkokontrolliaika sovitaan yksilöllisen hoitosuunnitelman mukaisesti.

4 Arjessa selviytyminen

Tieto lapsen sairaudesta vaikuttaa koko perheen elämään ja kukin perhe käsittelee asiaa omalla yksilöllisellä tavallaan. Heti tiedon saatuaan perhe saattaa olla sokkivaiheessa muutamasta päivästä useaan viikkoon. Tuolloin saadusta tiedosta omaksutaan vain hyvin vähän. On mahdollista, että vaikeita asioita myös halutaan torjua ja siten suojella itseä odottamattomalta tilanteelta. Tässä vaiheessa on tärkeää saada vastauksia mieltä askarruttaviin kysymyksiin siinä tahdissa kuin se omaan elämäntilanteeseen sopii. On myös hyvä muistaa, että tukea on saatavilla laaja- alaisesti aina vertaistuesta esimerkiksi psykologin palveluihin.

Realistinen tieto lapsen vammasta tai sairaudesta auttaa torjumaan mahdollisia epärealistisia syyllisyydentunteita ja käsittelemään asiaa tietoisella tasolla, sekä siirtymään kohti normaalia arkea ja ennen kaikkea iloitsemaan lapsesta omana itsenään.

Perheen arki muuttuu, kun lapsella todetaan sairaus tai vamma ja se saattaa aiheuttaa ahdistusta sekä stressiä. Perheen on yhtäkkiä sopeuduttava uusiin ja pelottaviltakin tuntuviin olosuhteisiin. Arkielämän asioiden tärkeysjärjestys muuttuu ja joitakin rutiineja täytyy ehkä järjestellä uudelleen. Lapsen hoitojaksot ja sairaalakäynnit voivat aiheuttaa vanhemmille poissaoloja töistä. Perusarkirutiineita, kuten kaupassa käyntiä ja siivousta, joudutaan ehkä järjestelemään uudelleen. Sairaalan lapsen hoitamista voi helpottaa esimerkiksi toisen vanhemman kotiin jäänti.

Yhteiskunnan tuki

Pitkäaikaissairaalan lapsen hoidosta aiheutuu yleensä perheille jonkin verran hoidon järjestelyjä ja ylimääräisiä kustannuksia. Kustannuksia aiheutuu mm. sairaalan poliklinikka- ja hoitopäivämaksuista, saattajan ja lapsipotilaan matkoista sairaalaan ja saattajan mahdollisista yöpymiskuluista sekä vanhemman tai vanhempien mahdollisesta ansiomenetyksestä. Lisäksi muun perheen normaalin arjen toimivuus saattaa vaatia ylimääräisiä järjestelyjä etenkin jos perheessä on useita lapsia.

Kansaneläkelaitos korvaa osan kustannuksista omavastuuosuuden huomioiden. Kelasta voi anoa alle 16-vuotiaan vammaistukea, Kelan tukemaa kuntoutusta sekä erityishoitoraha-nimistä päivärahaa, jolla korvataan vanhempien ansiomenetystä. Lisätietoja saa Kelan esitteestä: Lapsen ja vanhempien etuudet lapsen syntyessä, kasvaessa ja sairastaessa sekä internetistä www.kela.fi.

Lapsen hoitoyksikössä toimii myös sosiaalityöntekijä, jonka puoleen voi kääntyä. Hän auttaa etuuksien hakemisessa ja lomakkeiden täyttämässä.

Sosiaaliturvaopas pitkäaikaissairaille ja vammaisille 2010 löytyy internetistä: www.harvinaiset.fi > tietoa > sosiaali- ja terveysterveystoimet > sosiaaliturvaopas. Yksitoista sosiaali- ja terveysalan järjestöä on koonnut yhteisen oppaan ja sitä päivitetään säännöllisesti.

Lisätietoja etuuksista löydät myös osoitteesta: www.invalidiliitto.fi > vapaasana haku > pieni palveluopas > Pieni Palveluopas 2010 (pdf)

Voit selvittää myös mahdollisuutesi ryhtyä omaishoitajaksi lapsellesi. Tässä on kuitenkin kuntakohtaisia eroja, joten tiedustele asiaa omasta kotikunnastasi.

5 Vertaistuki ja järjestötoiminta

Vertaistuen toiminta-ajatus perustuu mahdollisuuteen jakaa kokemuksia ja tuntemuksia tasavertaisesti ja luottamuksellisesti samassa tilanteessa olevien henkilöiden kanssa. Tukitilanteet ovat aina vastavuoroisia ja tavoitteena on yksilön omien voimavarojen ja omatoimisuuden edistäminen.

5.1 Invalidiliitto ry

Invalidiliitto ry on fyysisesti vammaisten ihmisten valtakunnallinen vaikuttamisen ja palvelutoiminnan monialajärjestö. Liittoon kuuluu 160 jäsenyhdistystä. Liitto vaikuttaa paikallisesti, kansallisesti ja kansainvälisesti vammaisia koskevaan päätöksentekoon.

Invalidiliitto ylläpitää rekisteriä vertaistukihenkilöistä ja -perheistä. Erityisesti se on keskittynyt selkäydinvammaisiin ja raaja-amputoituihin henkilöihin sekä perheisiin, jossa on harvinaisen vamman tai sairauden omaava lapsi. Vertaistukijoita löytyy ympäri Suomea. Lisätietoa asiasta löydät Invalidiliiton verkkosivuilta www.invalidiliitto.fi.

Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus tarjoaa kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskursseja, yksilöllistä kuntoutusta, tilapäishoitoa ja avokuntoutusta, lomatoimintaa sekä muita toimintoja. Harvinaisiin vamma- ja sairausryhmiin kuuluville ryhmille on kursseja ja ryhmätapaamisia. Toimintaan voi tutustua lisää osoitteesta www.invalidiliitto.fi/laku

Invalidiliiton Harvinaiset -yksikkö toimii Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksessa. Se jakaa ja kerää tietoa harvinaisista tuki- ja liikuntaelin sairaus- ja vamma ryhmistä ja mahdollistaa vertaistuen saamiseen eri ryhmille järjestämällään tapaamisilla. Sen toiminta on suunnattu henkilöille, joilla on harvinainen vamma tai sairaus sekä heidän perheilleen ja läheisilleen. Yksikön internet-sivut löytyvät osoitteesta www.invalidiliitto.fi/harvinaiset.

5.2 Harvinaiset-verkosto

Harvinaiset sairaus- ja vamma-ryhmät on huomioitu monissa järjestöissä omina yksikköinä ja toimintoina. Palvelut vaihtelevat järjestöjen omien tavoitteiden mukaan ja täydentävät jokaisen järjestön yleisiä palveluita. Verkoston jäsenjärjestöissä on edustettuina useita harvinaisia sairaus- ja vamma-ryhmiä.

Verkoston yleisinä tavoitteina on lisätä tietoa ja tietoisuutta harvinaisista sairauksista ja vammoista sekä parantaa harvinaisryhmiin kuuluvien ja heidän läheistensä asemaa. Harvinaiset-verkosto tekee yhteistyötä eri alojen viranomaisien kanssa. Tämän lisäksi verkostolla on laajaa yhteistyötä muiden harvinaisryhmiä edustavien järjestöjen ja yhdistysten kanssa. Keskeinen tavoite onkin saada mahdollisimman moni toimija mukaan yhteistyöhön.

Verkosto ylläpitää Internet-sivustoa, jossa löytyy suomenkielistä tietoa harvinaisista sairaus- ja vamma-ryhmistä. Verkosto on myös mukana yhteispohjoismaisen Rarelink-linkkisivuston ylläpidossa. Verkosto seuraa eurooppalaista harvinaistyön kehittymistä, ja sillä on yhteyksiä muihin eurooppalaisiin alan toimijoihin.

harvinaiset@harvinaiset.fi

www.harvinaiset.fi

www.rarelink.fi

5.3 Cranio ry



Kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriötä sairastavien tuki, CRANIO, ry

Cranio ry on valtakunnallinen, vapaaehtois pohjalta toimiva, vertaistukea tarjoava yhdistys. Yhdistyksen ajatuksena on tarjota apua, tukea ja informaatiota perheille joissa perheenjäsenellä on diagnosoitu kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriö. Vuonna 1988 perustettu yhdistys toimii RAY:n tuella.

Yhdistyksellä on tukihenkilökoulutuksen saaneita jäseniä, sekä laaja joukko perheitä, jotka ovat valmiita tukemaan toisia perheitä eri elämäntilanteissa omakohtaisten kokemustensa perusteella. Yhdistys välittää jäsenilleen ajantasaista tietoa kallon- ja kasvoluiden kasvuhäiriöiden hoidosta ja jäsenistölle tarjolla olevista tukimuodoista Suomessa. Vertaistukitoiminnan lisäksi tietoa harvinaisista diagnooseista välitetään myös terveydenhuoltohenkilöstölle, koska nämä diagnoosit eivät ole vielä kaikissa hoitopaikoissa tuttuja. Yhdistys osallistuu myös aktiivisesti Harvinaiset -verkoston toimintaan, mikä laajentaa tiedon saantia ja välitystä moninkertaisesti.

Yhdistykseemme	kuuluvat	mm.	seuraavat	vammaryhmät:
– Apertin oireyhtymä			–Nagerin-oireyhtymä	
–Crouzon-oireyhtymä			–Pfeifferin-oireyhtymä	
–Goldenharin-oireyhtymä			–Saetre-Chotzenin-oireyhtymä	
–Microsomia-oireyhtymä			–Scaphocephalia	
			–TreatcherCollinsin-oireyhtymä	

Vuoden 2010 alussa yhdistykseen kuuluu 85 jäsenperhettä, jäseniä yli 250, ja kannatusjäseniä noin 120. Yhdistyksen toimintaan kuuluvat tapaamiset koko jäsenistölle muutaman kerran vuodessa, mm. kevään vuosikokouksen ja syystapaamisen merkeissä, nuorille aikuisille tarkoitettut omat sopeutumisvalmennustapaamiset, sekä pienryhmätapaamiset mm. uusille jäsenperheille. Yhdistyksen verkkosivuilla on jäsenien käyttöön rajattu alue mm. tiedonvaihtoa ja keskustelua varten.

Avoin ja objektiivinen tiedon välittäminen jäsenistölle ja eri sidosryhmille toteutetaan webin, tapaamisten, messujen ja muiden eri tapahtumien kautta. Yhdistyksen jäsenet saavat vuodessa 3-4 jäsenkirjettä, joissa kerrotaan ajankohtaisista yhdistyksen toimintaan ja vertaistukeen liittyvistä asioista. Tapaamisiin pyritään aina saamaan mukaan myös eri aihepiirien asiantuntijoita kertomaan alan kehityksestä sekä vastaamaan perheiden mieltä askarruttaviin kysymyksiin.

Tapaamiset ovat luonteeltaan iloisia, rentoja, suorasukaisia, – eli juuri jäsenistönsä näköisiä. Monet tapaamisissa solmitut ystäväsuhdet kestävät

pienestä lapsesta pitkälle aikuisikään saakka. Tieto siitä ettei ole yksin, vaan että on myös "toisia samanlaisia" auttaa jaksamaan ja näkemään välillä niin vaikeatkin asiat oikeassa mittasuhteessa.

Yhdistyksestä ja sen toiminnasta lisätietoa: www.cranio.fi, cranio@cranio.fi
ja p: 050-579 3290 (pj)



Terveisin Cranio ry:n vuoden 2010 hallitus:

Vasemmalta: Kirsi Pispala (pj), Heidi Mannilinen (hall.jäsen), Anuminja Karhu (hall.jäsen, sihteeri ja rahastonhoitaja), Jyri-Pekka Tähtinen (hall.jäsen), Jani Heinonen(hallituksen varapj).

6 Sanasto

Bikoronaalinen synostoosi	Koronaalisauman molemmin puoleinen luutuminen
Facies	Kasvot
Kraniosynostoosi	Tiettyjen kallon saumojen ennenaikainen luutuminen
Kranium	Kallo
Lambdaideasynostoosi	Taka-aukileesta vinosti alas ja taaksepäin kulkeva sauma on luutunut
Metopicasynostoosi	Sauma, joka johtaa isosta aukileesta alas nenän juureen, on luutunut.
Plagiokefalia	Kts. Unikoronaalinen synostoosi
Sagittaalisynostoosi	Etu- ja taka-aukileen välinen sauma on luutunut
Skafokefalia	Venekalloisuus
Syndrooma	Oireyhtymä, jossa useita oireita tiettyinä yhdistelmänä
Tietokonetomografia	Perustuu röntgen säteilyyn. Sen avulla otetaan leikekuvia kuvattavasta alueesta. Tutkimuksen aikana otetaan useita kuvia.
Trigonokefalia	Kts. Metopicasynostoosi
Unikoronaalinen synostoosi	Suuresta aukileesta alas ohimolle johtava sauma on luutunut toiselta puolelta

7 ICD-10 diagnoosiluokitus

Kraniofakiaalisten epämuodostumien ICD-10 luokitus

Q67.3 Plagiokefalia

Q75.00 Koronaarisauman kraniosynostoosi

Q75.01 Sagittaalisauman kraniosynostoosi (Skafokefalia)

Q75.02 Trigonokefalia

Q75.1 Kraniofakiaalinen dysostoosi (Crouzon)

Q87.00 Treacher-Collins oireyhtymä

Q87.01 Akrokefalosyndaktylia (Apert)

Q87.03 Goldenharin oireyhtymä

8 Kirjallisuus ja linkkivinkit

Kirjallisuutta:

Heinonen Valpuri, Kantoluoto Sari, Lehtomäki Raisa. 2005. Leijonaemojen tarinat. Helsinki: WSOY.

Itälinna Merja, Leinonen Elina, Saloviita Timo. 1994. Kultakutri karhujen talossa : kehitysvammaisen lapsen perheen voimavarat ja selviytyminen. Jyväskylä: Gummerus.

Korhonen Anne. 1999. Elämän ensitaidot: Erityisvauvan kehityksen tukeminen. Helsinki: Kirjayhtymä.

Pihlaja Päivi, Viitala Riitta. 2004. Erityiskasvatus varhaislapsuudessa. Helsinki: WSOY.

Saarinen Eija. 1998. Sairaana ja vammaisen lapsen hyvä elämä. Lastensuojelun keskusliitto, Oy Edita Ab.

Virpiranta- Salo Maija. 1992. Vanhemmuus pienen vammaisen lapsen perheessä. Jyväskylän yliopisto, erityispedagogiikan laitos, Jyväskylän yliopiston monistuskampus.

Linkkejä:

www.harvinaiset.fi -> Invalidiliiton harvinaiset- yksikön sivusto. Tietoa harvinaisista sairauksista

www.cranio.fi -> Kallon ja kasvonluiden kasvuhäiriötä sairastavien yhdistys, Cranio ry. Tietoa ja vertaistukea.

www.kela.fi -> Tietoa etuisuuksista

www.invalidiliitto.fi/attachments/pieni_palveluopas_2010.pdf -> Opas erilaisista yhteiskunnan tukimuodoista. Tätä opasta päivitetään säännöllisesti.

www.leijonaemot.fi -> Leijonaemot ry:n kotisivu. Vertaistukea erityislasten vanhemmille

www.verneri.net -> Vammaisalan verkkoyhteisö, valtakunnallinen vammaisalan verkkoprojekti

www.kehitysvammaliitto.fi

www.kvtl.fi -> Kehitysvammaisten Tukiliitto

www.kvtl.fi/pienet.htm -> Pienet kehitysvammaryhmit Mm. tukiperherekisteri

www.honkanet.fi -> Honkanet on vammaisalan verkkoyhteisö, jossa voi osallistua keskusteluihin, saada tietoa ja vaikuttaa

www.saunalahti.fi/~kup -> Kehitysvammahuollon tietopankki

www.kynnys.fi -> Kynnys ry on eri tavoin vammaisten ihmisten kansalaisoikeusjärjestö.

www.finlex.fi/lains/index.html -> Suomen lainsäädäntöä

www.hengitysliitto.fi -> vapaa sanahaku -> Leikki auttaa lasta sopeutumaan sairauteen.

LÄHTEET

Cranio ry. 2003d. Kraniofakiaaliset epämuodostumat. Etelä- Savon kirjapaino Oy.

Davis, H. 2003. Miten tukea sairaan tai vammaisen lapsen vanhempia. Sipoo: Suomen sairaanhoitajaliitto ry. Silverprint

Hukki, J.; Kangasniemi, M.; Niemelä, M. & Saarinen, P. 2007. Yksinkertaiset kraniosynostoosit. Duodecim. Viitattu 26.01.2010 <http://www.hus.fi> > haku > husuke > huuli- suulakihalkiokeskus husuke > yksinkertaiset kraniosynostoosit.

Husuke Huuli- suulakihalkiokeskus. 2010. Vierailu 10.2.2010. Helsinki: HUS.

Invalidiliitto. Viitattu 16.4.2010 <http://www.invalidiliitto.fi> > tietoa ja tukea > tietoa vammaisryhmistä > harvinaiset tuki- ja liikuntaelinvammat.

Karhumäki, E.; Lehtonen, M.; Nieminen, K. & Syrjäkallio-Ylitalo, M. 2006. Päästä varpaisiin: Ihmisen anatomia ja fysiologia. Helsinki. Edita Prima.

Laes, E. & Tick, T. 1993. Ensitiedon antaminen kun perheeseen syntyy vammaisen tai kuollut lapsi. Teoksessa Vienonen, M (toim.) Äitiyshuollon käsikirja. Helsinki: Painatuskeskus Oy.

Nienstedt, W. & Hänninen, O. 2004. Ihmisen fysiologia ja anatomia. Helsinki: WSOY

Saarinen, P. 2010. Haastattelu 10.2.2010. Helsinki: Husuke.

Sosiaali- ja terveysministeriön asetus erityistason sairaanhoidon järjestämisestä ja keskittämisestä. 28.8.2006/767.